05- Genética

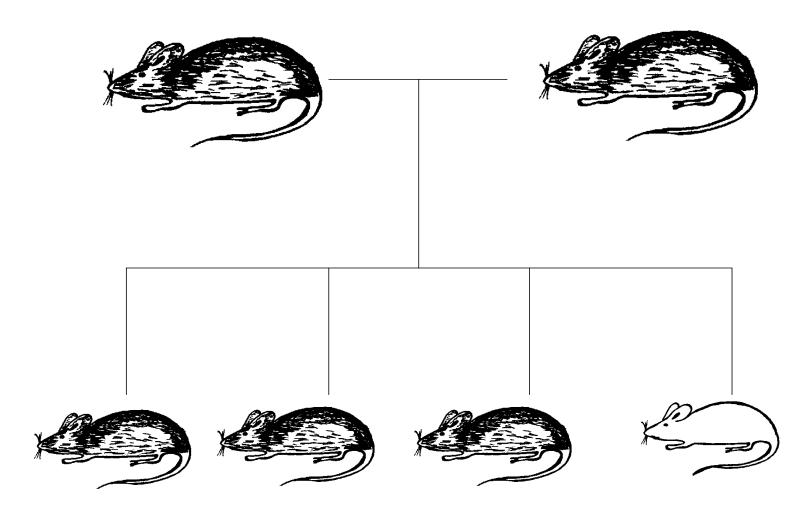
© J. L. Sánchez Guillén

IES Pando - Oviedo - Departamento de Biología y Geología

ÍNDICE

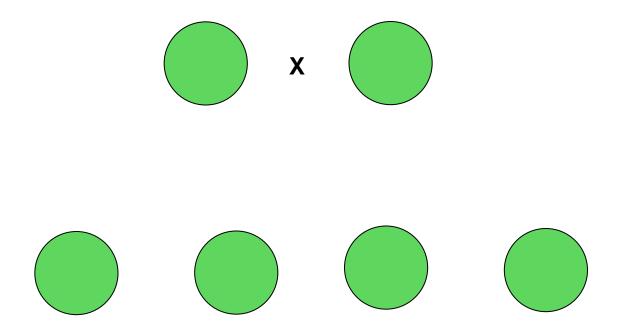
- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- 3 EI ADN
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

¿Por qué del cruce entre ratones negros puede salir de vez en cuando algún ratón blanco?



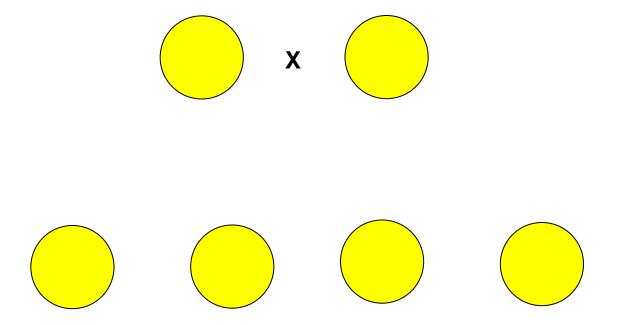
Enlace: http://bioinformatica.uab.es/genomica/swf/genotipo.swf

¿Qué esperaremos obtener del cruce entre guisantes de color verde?



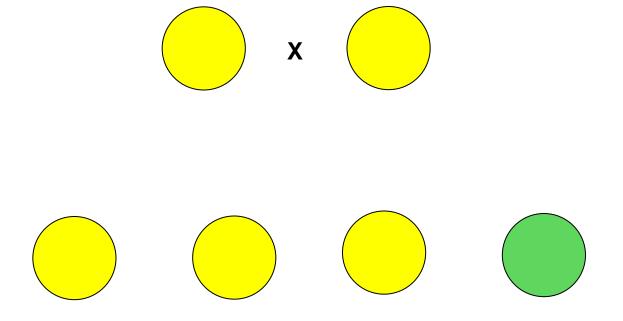
Sólo guisantes de color verde.

¿Y del cruce entre guisantes de color amarillo?

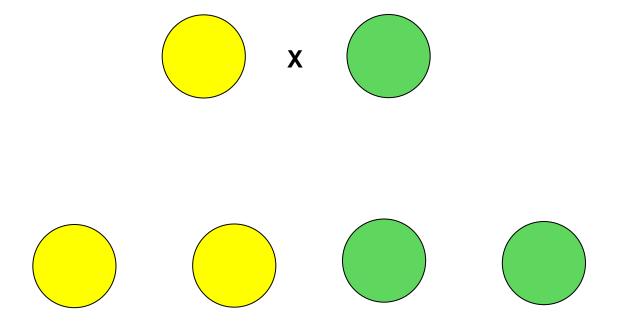


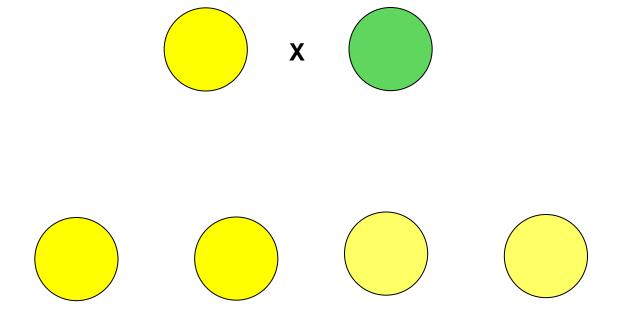
En ciertos casos sólo guisantes amarillos.

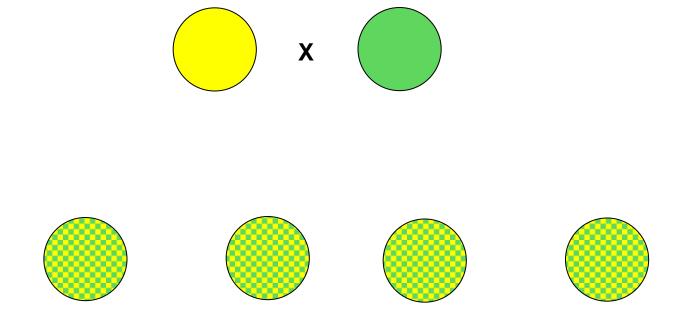
Pero en otros.....



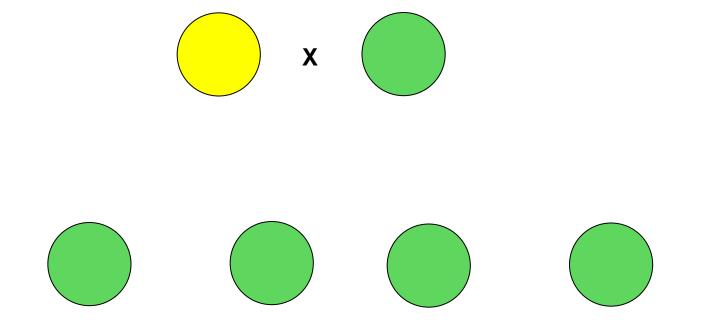
3 amarillos por cada uno verde. ¿Por qué?



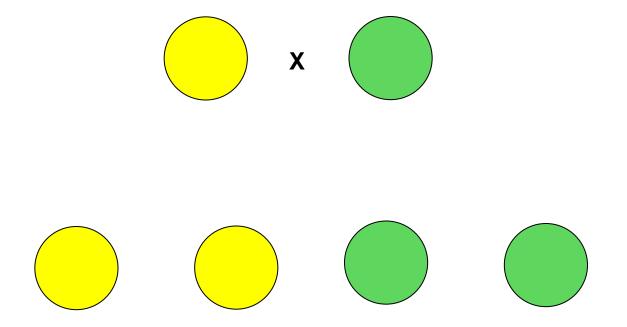




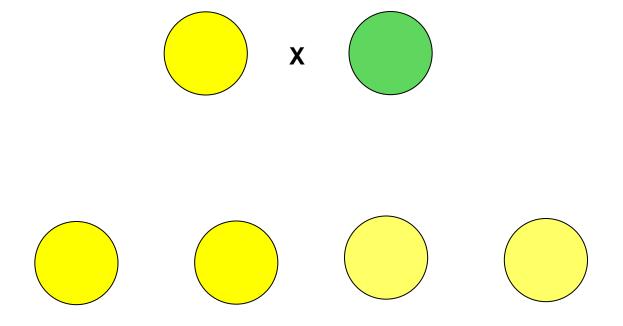
¿o esto?



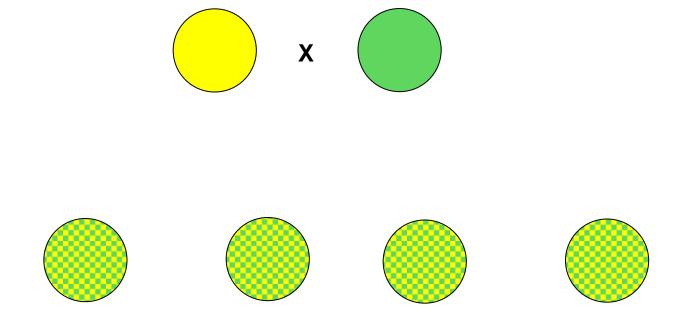
¿o esto?



Pues..... en ciertos casos se obtiene esto.

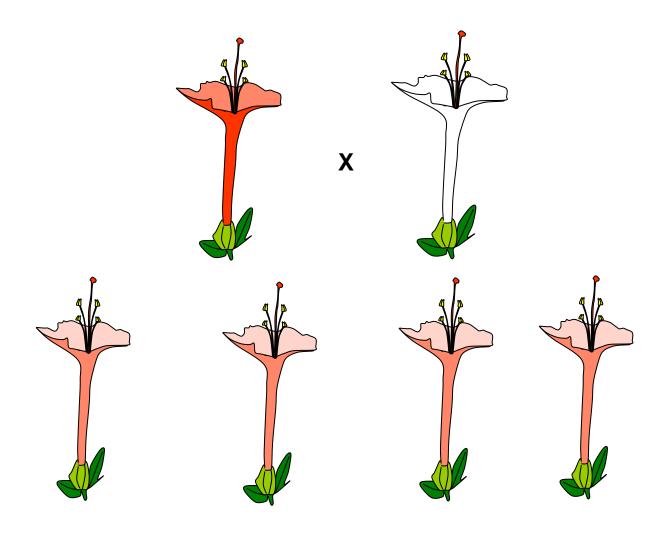


Y en otros..... esto.



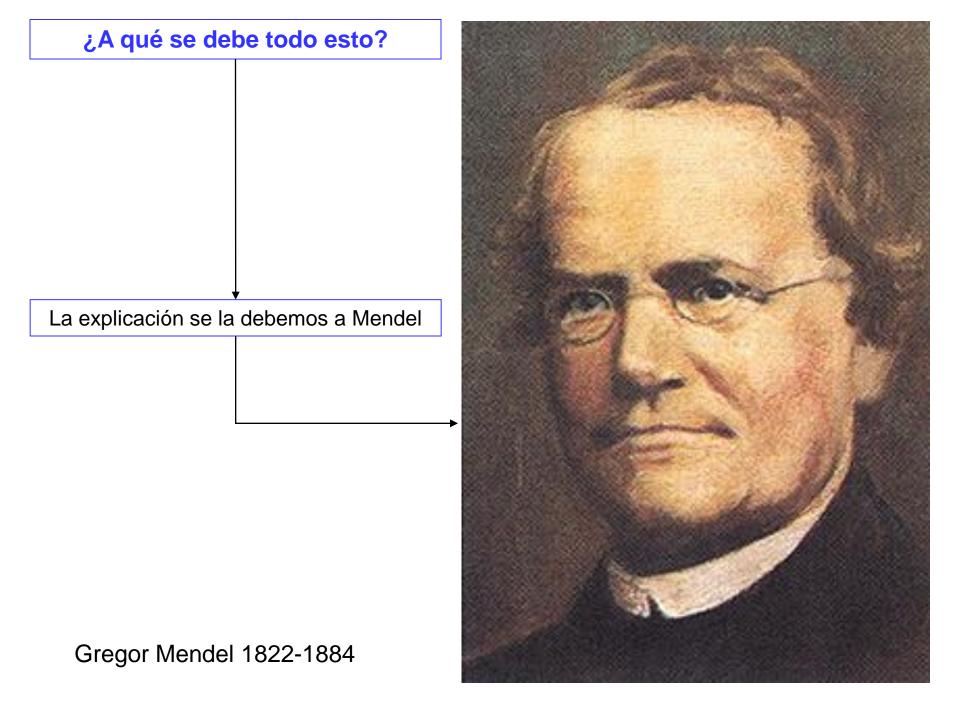
Pero nunca..... esto.

¿Y con el dondiego de noche, pasa lo mismo?



Pues no, en esta planta obtenemos híbridos.

Parentales		Descendencia			
Flores					
Blancas	Blancas	Blancas	Blancas	Blancas	Blancas
Rojas	Rojas	Rojas	Rojas	Rojas	Rojas
Rojas	Blancas	Rosas	Rosas	Rosas	Rosas
Rojas	Rosas	Rojas	Rojas	Rosas	Rosas
Rosas	Rosas	Rojas	Rosas	Rosas	Blancas

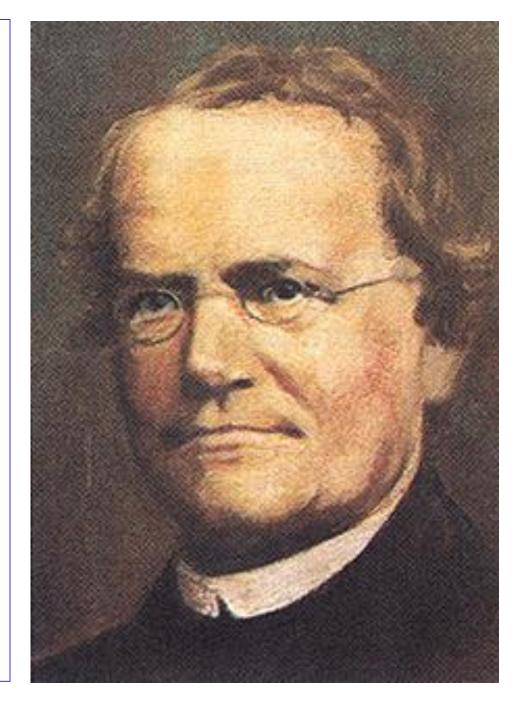


Breve apunte biográfico sobre Mendel

Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brünn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

Falleció el 6 de enero de 1884 en Brünn.



ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 − EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

1) La herencia biológica

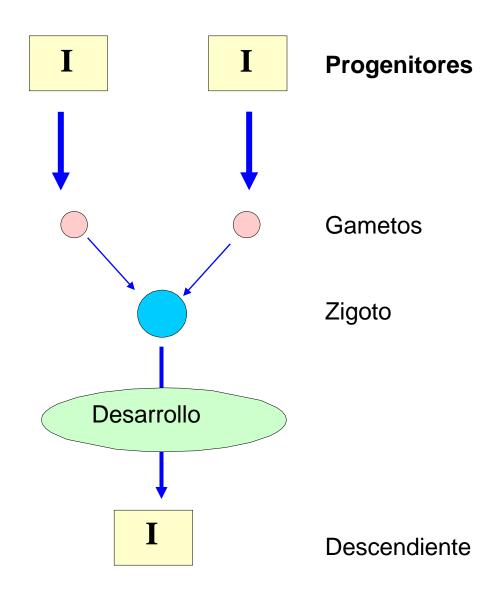
Un ser humano se parece a otros seres humanos de la misma manera que las ballenas, los robles, las moscas, etc. se asemejan entre sí. Los hijos nos parecemos más o menos a nuestros padres. Se dice que heredamos de ellos nuestras características biológicas. Estas características que se transmiten de los ascendientes a los descendientes constituyen la herencia biológica.

2) La información genética

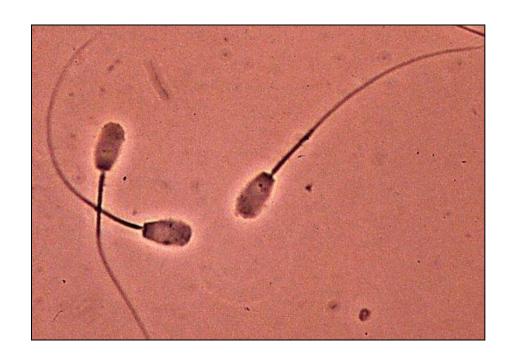
Es la información necesaria para que la célula realice todas sus funciones. Además, como la célula es la unidad funcional de los seres vivos, esta información determinará cómo va a ser un ser vivo concreto y cómo serán sus descendientes

3) ¿Cómo se transmite la información genética?

La mayoría de los seres vivos se reproducen por reproducción sexual. En ella los **progenitores** producen unas células especializadas: los gametos. Estos se unen para formar una nueva célula: el zigoto, que por un proceso de desarrollo dará lugar al nuevo individuo. La información genética se trasmite de los ascendientes a los descendientes en el núcleo de las células reproductoras: los gametos.



Espermatozoides humanos



Óvulo humano



4) ¿Dónde está contenida la información genética?

La información genética se encuentra en el núcleo de todas las células codificada en unas moléculas llamadas ácidos nucleicos (ADN). Los ácidos nucleicos son, por lo tanto, las moléculas de la herencia.

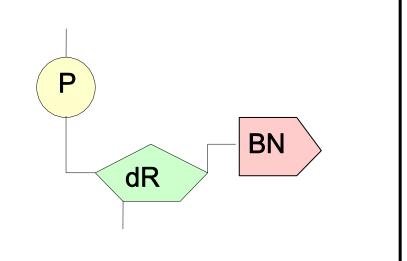
5) Clases de ácidos nucleicos

Existen dos clases de ácidos nucleicos: el **ADN** (ácido desoxirribonucleico) y el **ARN** (ácido ribonucleico). Se diferencian en su composición química y en sus funciones.

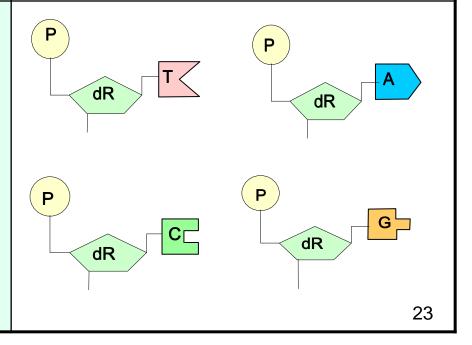
6) ¿CÓMO ES EL ADN?

Los ácidos nucleicos son enormes moléculas formadas por miles de millones de átomos. Están constituidos por la unión mediante enlaces químicos de moléculas menores llamadas **nucleótidos**.

1) ¿Cómo son los nucleótidos del ADN? Los nucleótidos son las unidades que forman los ácidos nucleicos. A su vez, están formados por otras molécula unidas entre sí. Estas moléculas son: ácido fosfórico (P), un azúcar, la desoxirribosa, (dR) y una base nitrogenada (BN).



2) ¿Cuántas clases de nucleótidos hay en el ADN? Los nucleótidos del ADN sólo se diferencian en la base nitrogenada. Como en el ADN sólo hay 4 bases nitrogenadas distintas, sólo puede haber 4 nucleótidos diferentes. Estas bases nitrogenadas son: la adenina (A), la timina (T), la guanina (G) y la citosina (C).



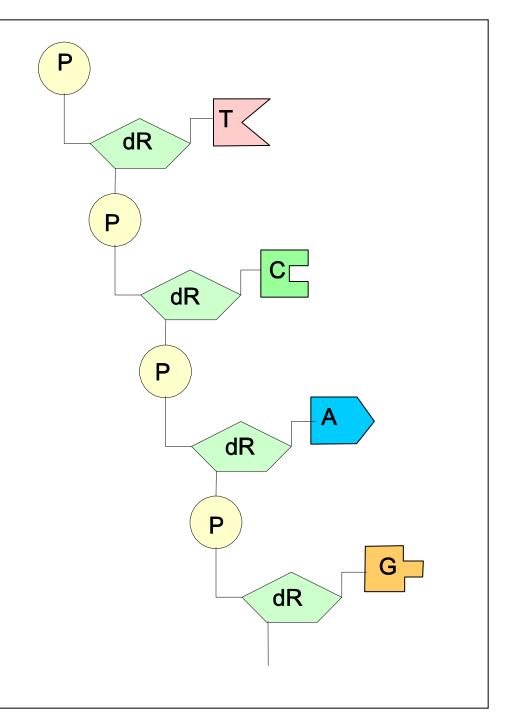
ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- 3 EI ADN
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

3) ¿Cómo se unen los nucleótidos entre sí?

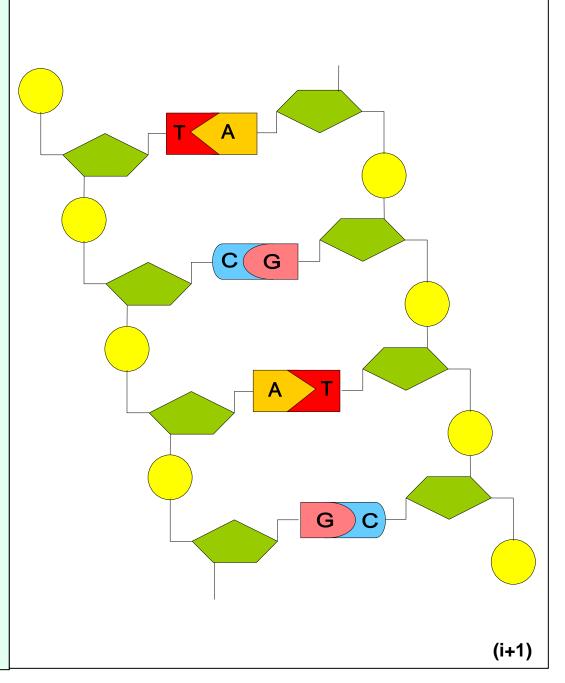
Los nucleótidos del ADN se unen como indica la figura. Esto es, se une la desoxirribosa de uno con el ácido fosfórico del siguiente. Se pueden formar así largas cadena que se diferencian en la secuencia (orden) de las bases nitrogenadas.

Es en esta secuencia de bases donde está contenida la información genética, de la misma manera que la información está contenida en la secuencia de letras de un texto, en los puntos marcados sobre un papel en el alfabeto de los ciegos o en la secuencia de 0 y 1 que constituyen el código binario en los ordenadores.



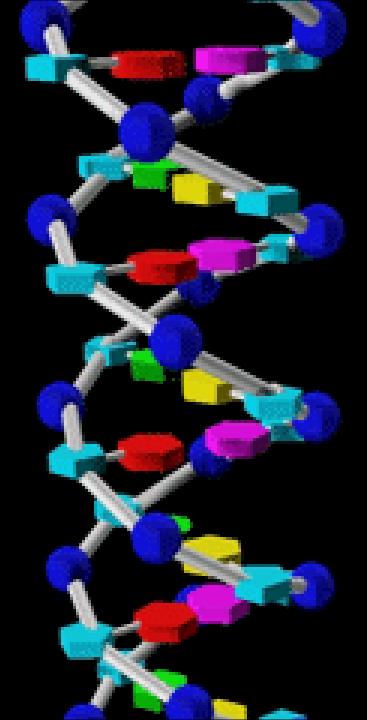
4) La doble cadena del ADN

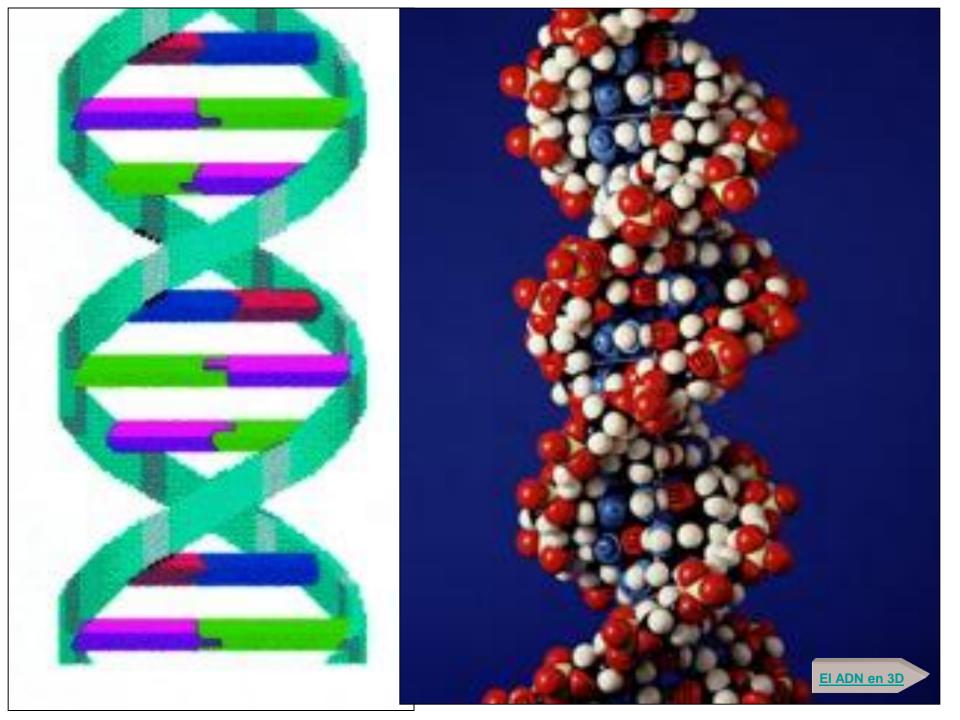
Watson y Crick descubrieron que el ADN estaba constituido en realidad por dos cadenas de nucleótidos con las bases nitrogenadas dispuestas hacia el interior. Las bases de cada una de las cadenas estaban apareadas, unidas, con las de la otra. La adenina (A) siempre estaba apareada con la timina (T) y la guanina (G) con la citosina (C). Por lo tanto, la **secuencia** de bases de una cadena estaría determinada por la de la otra, ambas cadenas serían complementarias.



5) La doble hélice del ADN

Además, ambas cadenas del ADN se encuentran enrolladas sobre un mismo eje formando una doble hélice.



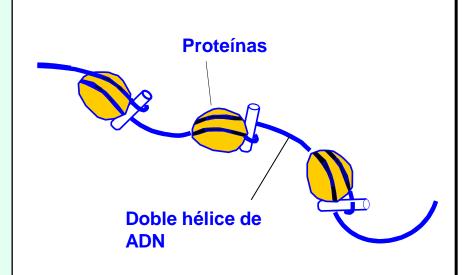


ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 − EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

1) ¿Qué es la cromatina?

El ADN se encuentra en el núcleo de las células asociado a proteínas formando una sustancia llamada cromatina. Se la llama cromatina porque se tiñe bien con ciertos colorantes. La cromatina forma larguísimos filamentos muy apelotonados



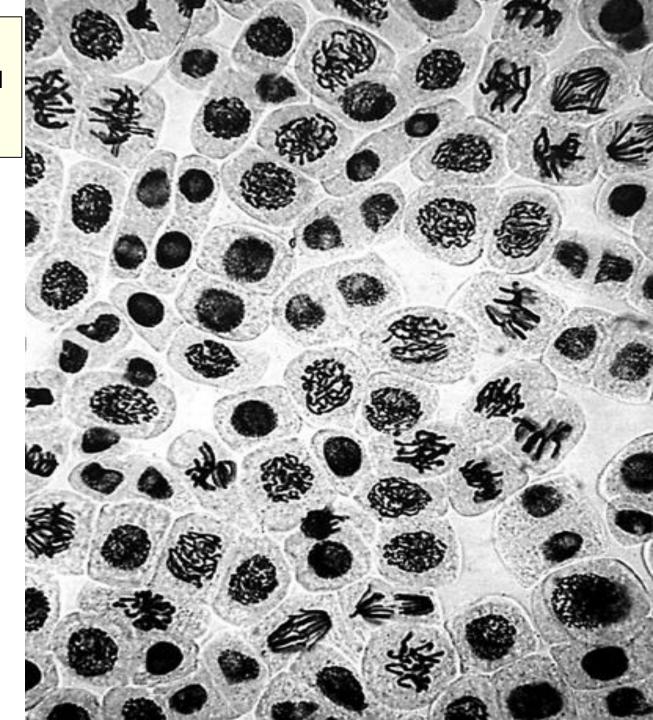
2) ¿Cómo se ve la cromatina al microscopio?

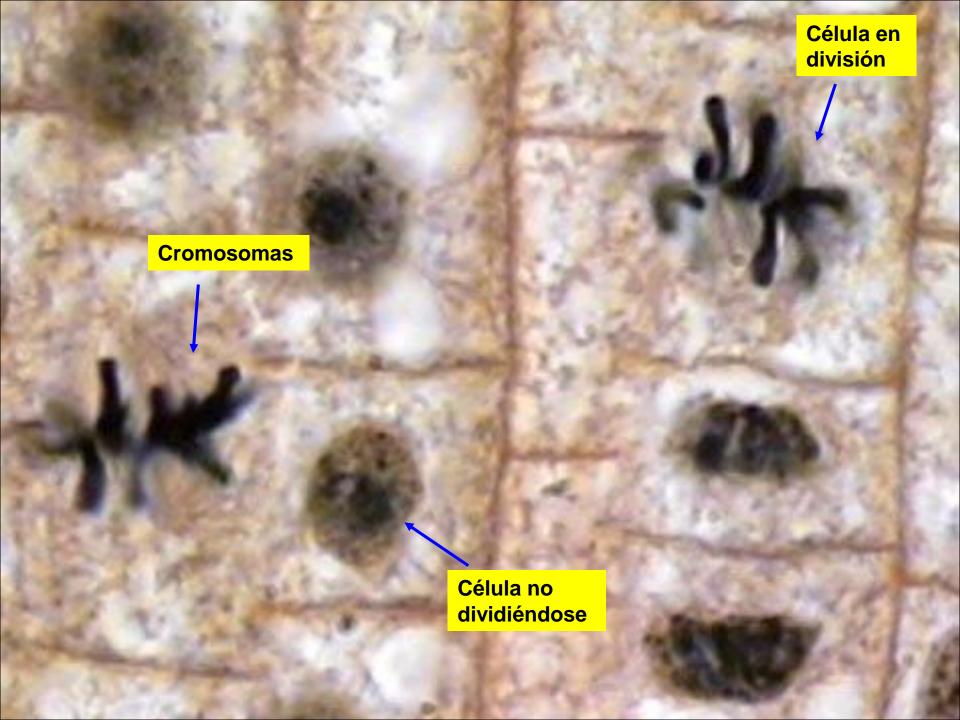
Si la célula no está en división, la cromatina se observa al microscopio como una sustancia de aspecto grumoso. Si la célula está en división cada filamento se condensa (apelotona) formando unas estructuras llamadas **cromosomas**



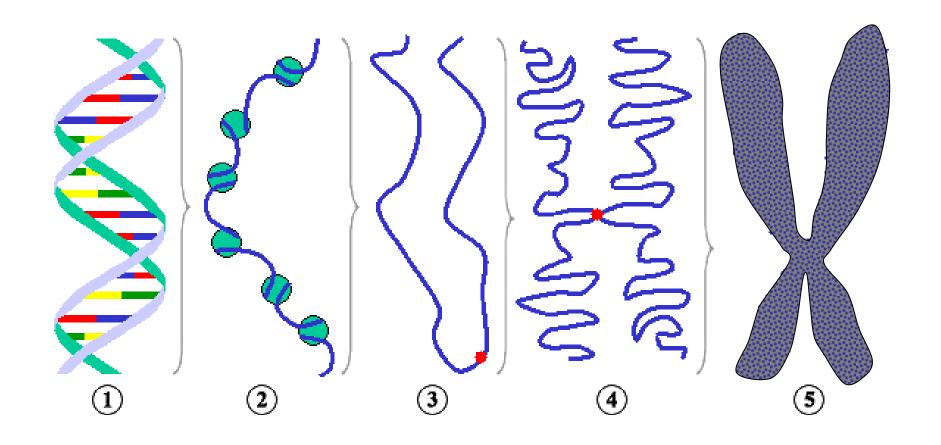
Células en división.

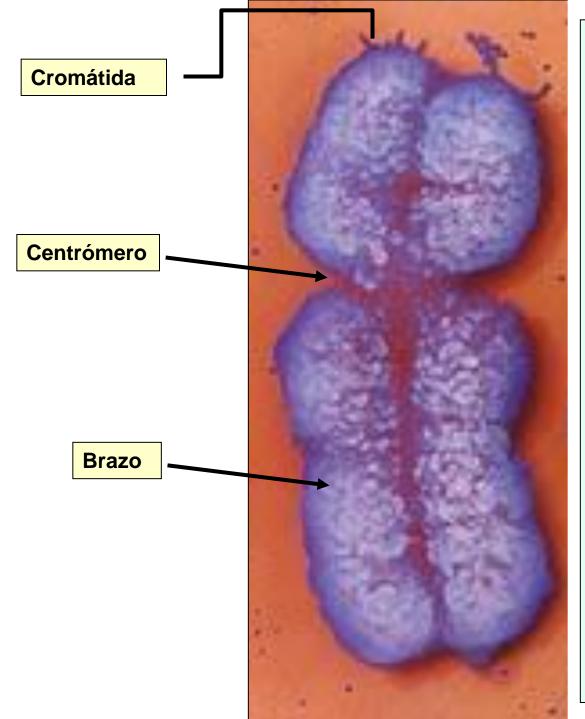
En ellas se observa el ADN fuertemente empaquetado formando cromosomas.





Cromosomas: Cuando la célula va a dividirse, las moléculas de ADN del núcleo celular se empaquetan fuertemente formando los cromosomas.





3) ¿Cómo son los cromosomas?

Los cromosomas están formados por dos filamentos de cromatina fuertemente empaquetados llamados cromátidas. Las cromátidas están unidas por un estrangulamiento: el centrómero, que divide cada cromátida en dos **brazos**. Ambas cromátidas son copia una de otra, tienen la misma información genética.

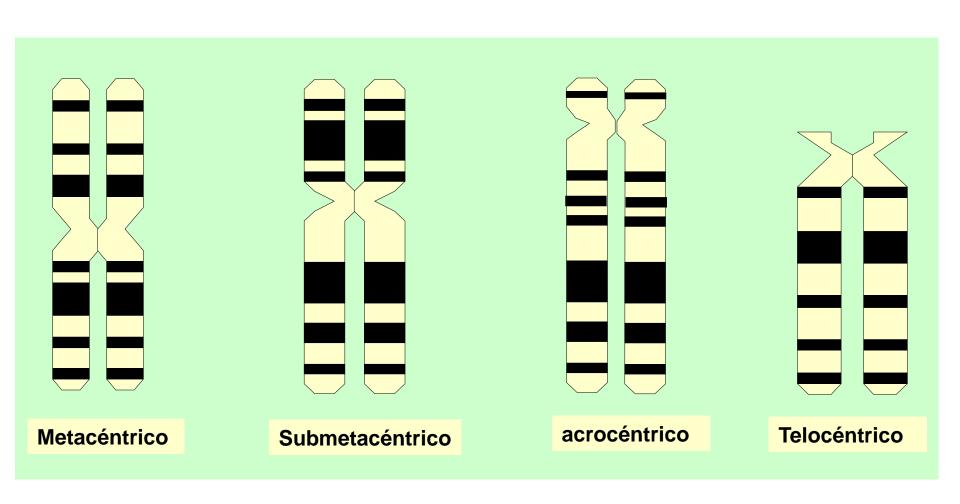
4) ¿Todos los cromosomas de una célula son iguales?

Los cromosomas de una célula son diferentes unos de otros, distinguiéndose por su tamaño, forma y características (p. e.: posición del centrómero).

En la figura, cromosomas de una célula humana vistos al microscopio.



Clases de cromosomas por la posición del centrómero:



1) ¿Qué es el cariotipo?

Si cuando una célula está en división se fotografían sus cromosoma y se ordenan, siguiendo determinados criterios, obtendremos un cariotipo.

Al observar un cariotipo podemos ver que los cromosomas están por pares de **homólogos**. Esto es, tenemos dos juegos de cromosomas (2n cromosomas). Un juego aportado por nuestra madre en el óvulo y el otro por nuestro padre en el espermatozoide.

Los cariotipos son muy útiles pues permiten detectar las mutaciones cromosómicas. Estas mutaciones pueden ser la causa de graves alteraciones.

2) ¿Todos los seres vivos tienen el mismo número de cromosomas?

No. Cada especie tiene un número de cromosomas característico. Así, por ejemplo:

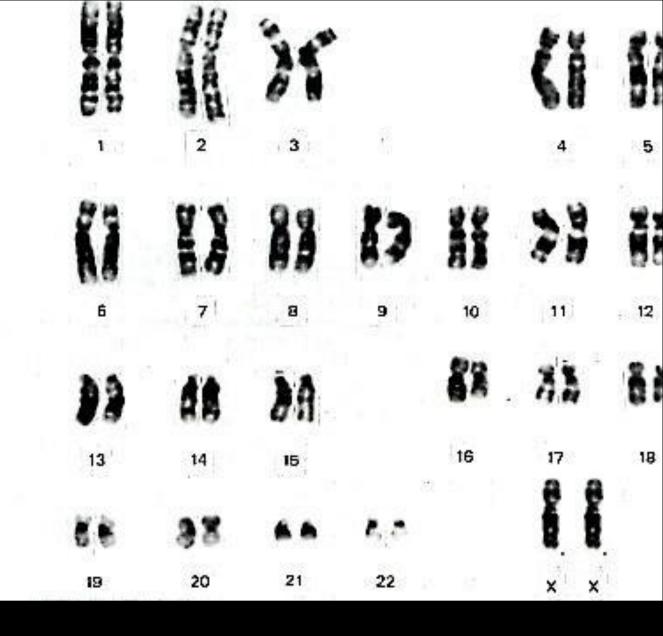
La especie humana	46
El chimpancé	
El perro	
Toro/vaca	60
Gallo/gallina	78
Rana	26
Mosca	12
Maíz	20
Trigo	46
Algodón	52

3) El cariotipo de una mujer

Podemos ver que la mujer tiene 22 pares de cromosomas. Estos cromosomas se llaman **autosomas** y

llaman autosomas y en ellos se encuentran los caracteres no sexuales. Además, las mujeres tienen dos cromosomas X que son los que determinan que una persona sea mujer.

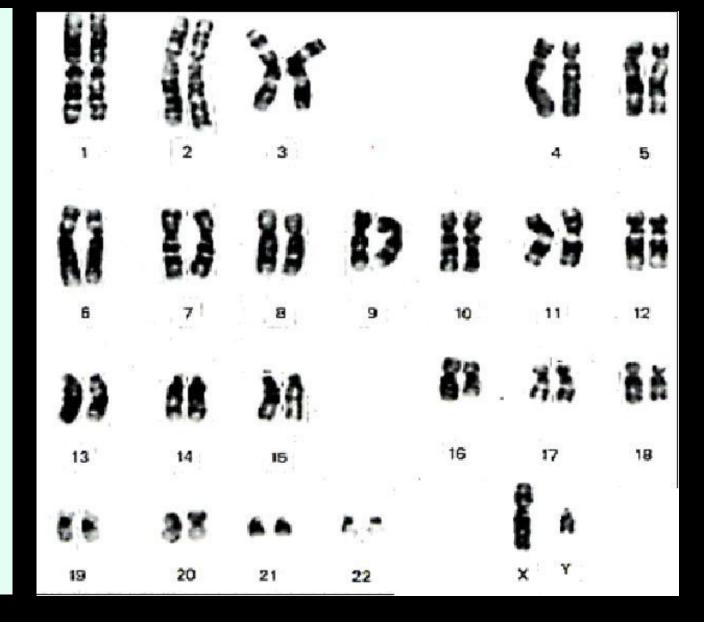
El par XX determina el sexo femenino.



4) El cariotipo de un hombre

El hombre tiene también 22 pares de autosomas. Pero el hombre, en lugar de tener dos cromosomas X tiene un cromosoma X y otro Y.

La pareja XY (heterocromosomas) determina el sexo masculino.



Cromosomas X e Y humanos.





Hombre: 44 cromosomas autosómicos y 2 cromosomas sexuales (XY)



Mujer: 44 cromosomas autosómicos y 2 cromosomas sexuales (XX)

Los seres humanos tienen 46 cromosomas

5) Algunas normas que, normalmente, se cumplen a propósito del cariotipo

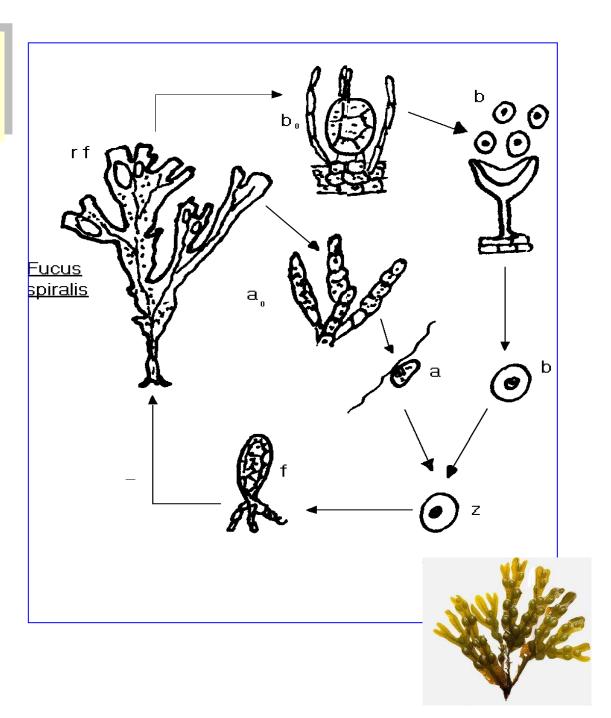
- 1) Los cromosomas son orgánulos constantes en la célula.
- 2) Los individuos de una especie tienen el mismo número de cromosomas.
- 3) Todas las células de un organismo, excepto los gametos, tienen el mismo número de cromosomas.
- 4) Los cromosomas de una célula están por parejas de homólogos.
- 5) De cada par de homólogos uno viene del progenitor masculino y el otro del femenino.
- 6) Los cromosomas homólogos tienen información para los mismos caracteres pero no necesariamente la misma información.
- 7) El número de cromosomas de una célula se llama número diploide (2n).
- 8) Los gametos y las esporas tienen uno sólo de cada pareja de homólogos. Esto es, tienen un número **haploide** (n) de cromosomas.

ÍNDICE

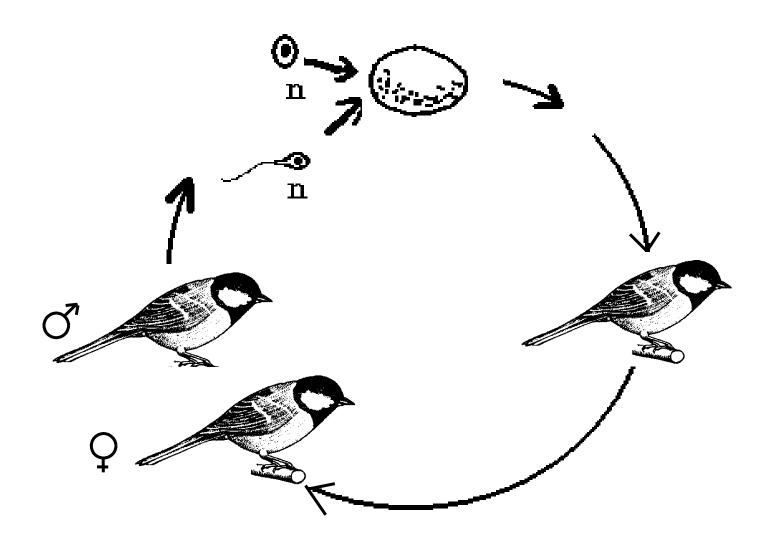
- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 − EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

Modalidades de reproducción I gametos zigoto I Reproducción asexual Reproducción sexual

Ciclo biológico del alga parda <u>Fucus spiralis.</u>



Ciclo diplonte: aves.



Ciclo haplonte: alga sp.

D: organismo haploide (n).

d1: órganos reproductores.

E: gametos (n).

f: fecundación.

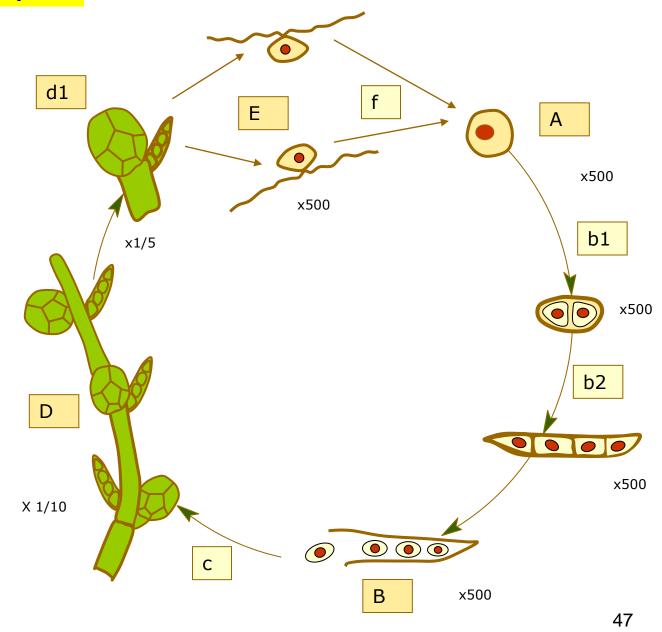
A: zigoto (2n).

b1: 1ª división de la meiosis.

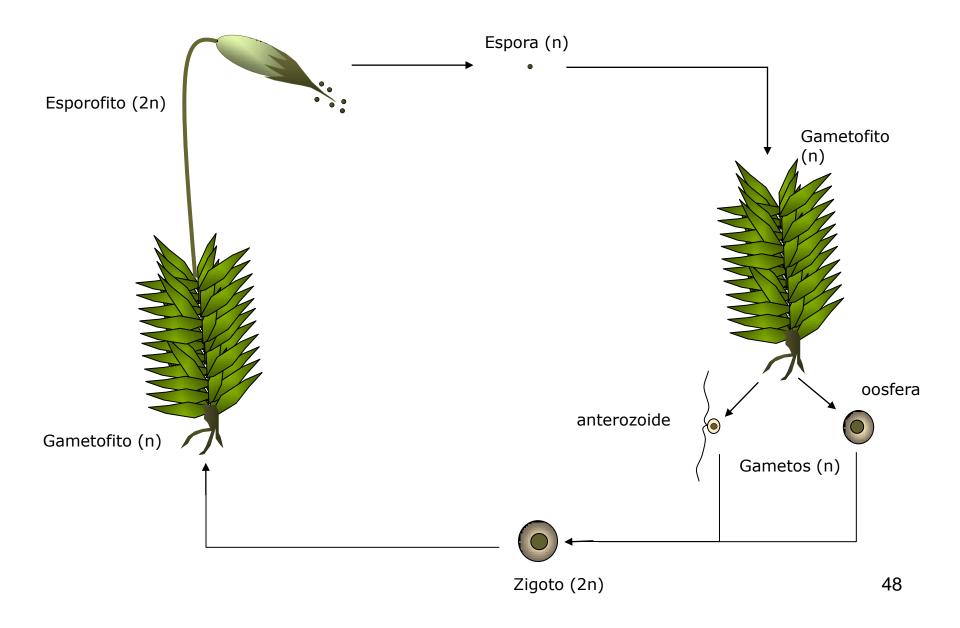
b2: 2ª división de la meiosis.

B: esporas haploides (n).

c: desarrollo.



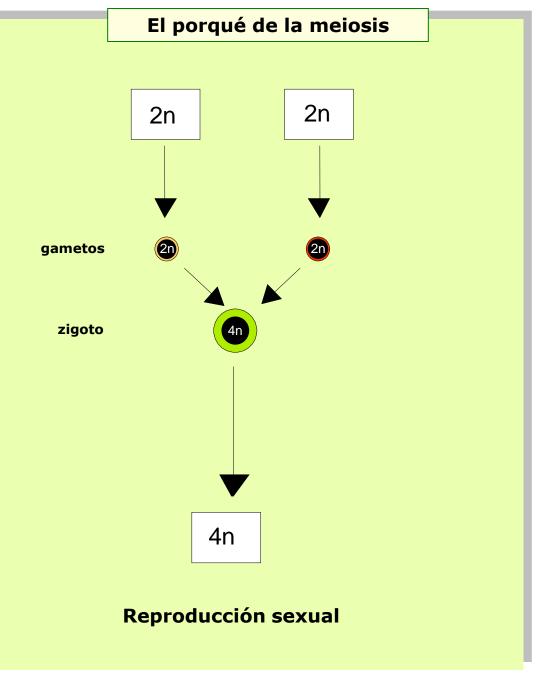
Ciclo diplohaplonte de los musgos.



La mayoría de los seres vivos son diploides (2n). Esto es, en sus células tienen 2n cromosomas, n aportados por el progenitor masculino y otros n por el femenino.

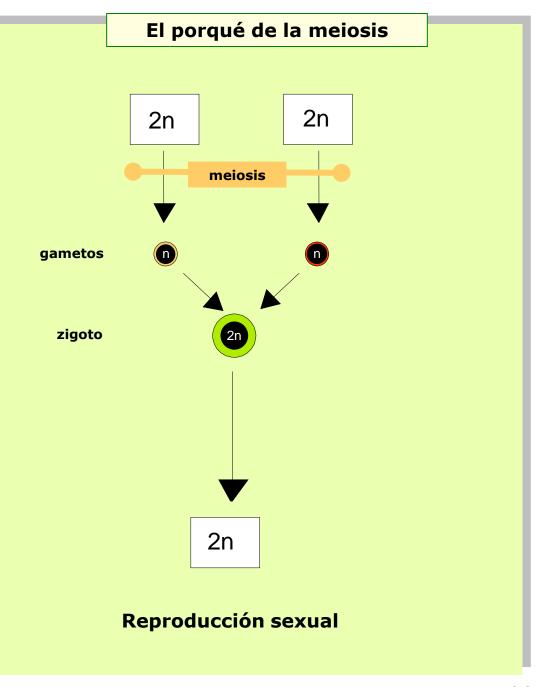
Si las células reproductoras, los gametos, fuesen también diploides (2n), los descendientes serían 4n y en cada generación se duplicaría el número de cromosomas de la especie.

Es por esto que en alguna de las fases del ciclo reproductor sexual de los seres vivos, el número de cromosomas debe de reducirse a la mitad.



Por lo tanto, la meiosis contribuye a mantener constante el número de cromosomas.

No obstante esta no es su única función, la meiosis, como veremos más adelante, tiene además importantes consecuencias genéticas y evolutivas.



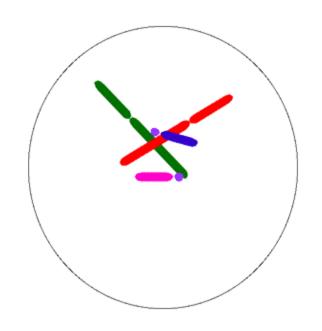
LA MEIOSIS

Las células reproductoras se producen mediante un proceso llamado meiosis que reduce a la mitad el número de cromosomas. En este proceso sólo va a cada célula reproductora uno de los cromosomas de cada par de homólogos.

Esta es la razón por la que los gametos son haploides en lugar de diploides.



La meiosis





LA MEIOSIS

CONCEPTO

La meiosis es un mecanismo de división celular que permite la obtención de células haploides (n) a partir de células diploides (2n).

OBJETIVOS DE LA MEIOSIS

La meiosis no es un tipo de división celular diferente de la mitosis o una alternativa a ésta. La meiosis tiene objetivos diferentes. Uno de estos objetivos es la reducción del número de cromosomas.

La meiosis no es una simple división celular. La meiosis está directamente relacionada con la sexualidad y tiene un profundo sentido para la supervivencia y evolución de las especies.

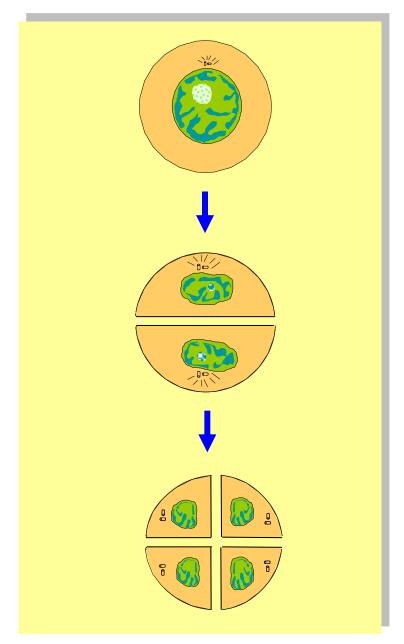
DIVISIONES DE LA MEIOSIS

División I o Mitosis reduccional

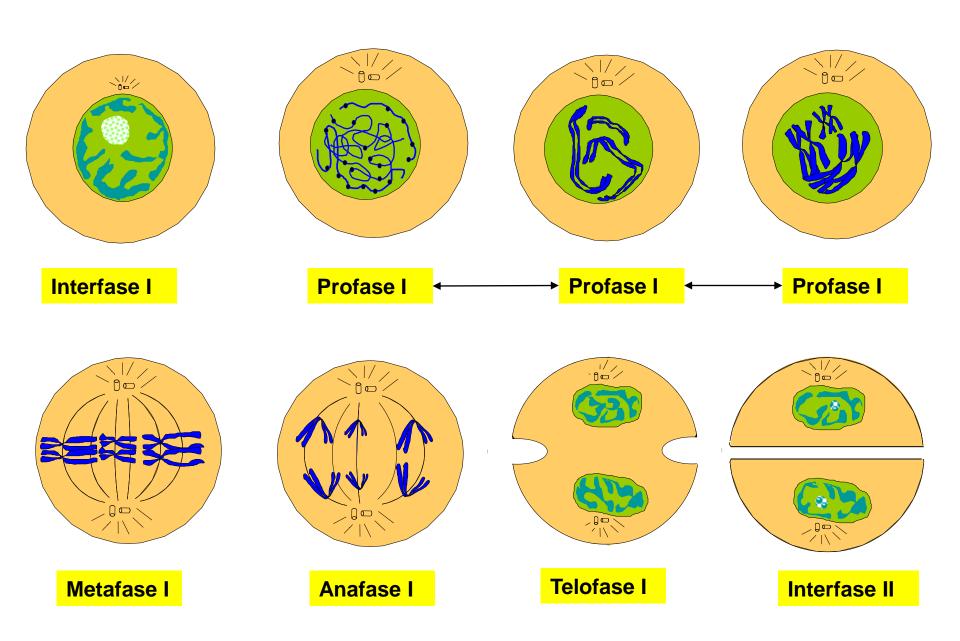
- Profase I
- Metafase I
- Anafase I
- Telofase I

División II o Mitosis ecuacional

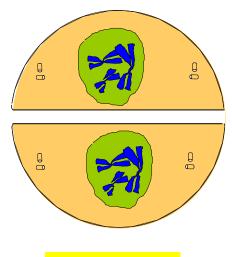
- Profase II
- Metafase II
- Anafase II
- Telofase II



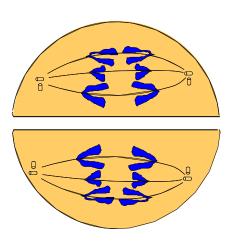
División I de la meiosis



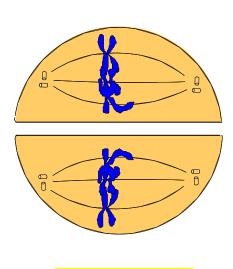
División II de la meiosis



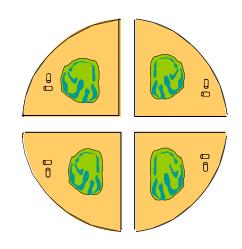




Anafase II



Metafase II



Telofase II

ÍNDICE

- 1 − Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 − EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

1) ¿Qué es la genética?

La **Genética** es la ciencia que estudia la herencia biológica. Esto es, estudia como se transmiten los caracteres genéticos de los ascendientes a los descendientes y las leyes que regulan esta transmisión.

Como ejemplos de carácter genético tenemos: la miopía hereditaria, los grupos sanguíneos (AB0), el factor RH, el color de la piel de los guisantes, etc.

3) ¿Qué son los alelos?

Tomemos el ejemplo del factor Rh. No todos tenemos el mismo factor Rh. Esto es debido a que este gen tiene dos variantes o **alelos**.

- A Rh positivo
- a Rh negativo

Por lo tanto diremos que los alelos son las diferentes variantes que puede tener un gen.

2) ¿Qué son los genes?

Sabemos que en los cromosomas se encuentra la información genética y que esta información está codificada en la secuencia de nucleótidos del ADN.

Un **gen** es una parte del cromosoma que contiene información para un **carácter**.

Así, por ejemplo, en la especie humana, en la pareja de cromosomas nº8, se encuentra el gen responsable de los grupos sanguíneos (AB0).

4) ¿Cuántos genes tenemos para cada carácter?

Nuestro padre nos aporta en el espermatozoide la mitad de los cromosomas y la otra mitad es aportada por nuestra madre.

Así, por ejemplo, nuestro padre nos habrá legado en uno de los cromosomas un gen para el factor Rh y nuestra madre en el cromosoma homólogo otro. Por lo tanto, para este carácter, tendremos dos genes que podrán ser iguales o distintos. Esto mismo ocurre con todos los caracteres.

5) El genotipo

El **genotipo** es el conjunto de genes que tiene un individuo.

Así, si nuestro padre y nuestra madre nos han aportado el mismo alelo para el factor RH, por ejemplo el A, nuestro genotipo será AA, seremos homocigóticos (raza pura).

Pero si nuestro padre nos ha legado el gen A y nuestra madre el a seremos: Aa, **heterocigóticos** o **híbridos**.

6) ¿Qué sucede si somos heterocigóticos?

Si somos heterocigóticos (Aa) para un carácter, pueden suceder dos cosas:

1^a) Que sólo se manifieste uno de los genes. Diremos entonces que existe **dominancia**. Por ejemplo, el gen que determina el Rh positivo (A) siempre domina sobre el que determina el Rh negativo (a) y si somos Aa tendremos Rh positivo.

2^a) En ciertos caracteres ambos genes se manifiestan y se dice que son **codominantes**. Así, en los grupos sanguíneos, el gen para el grupo A y el del grupo B son codominantes y una persona que tenga ambos será del grupo AB.

7) El fenotipo

El **fenotipo** es la manifestación externa del genotipo. Así, por ejemplo, en el caso de los grupos sanguíneos, si una persona es del grupo A, este será su fenotipo. En el factor Rh, si es Rh negativo, este será su fenotipo.

NORMAS PARA NOMBRAR LOS GENES Y REPRESENTAR EL GENOTIPO

- 1ª El gen dominante se representará mediante una letra del alfabeto en mayúscula (A).
- 2ª El gen recesivo con la misma letra en minúscula (a).
- 3ª En el genotipo del heterocigótico se escribirá primero el gen dominante y después el recesivo (Aa) y nunca al revés (aA).
- 4ª Si los genes son codominantes se representarán con la misma letra en mayúscula seguida de un superíndice que los distinga. Por ejemplo: C^A (color blanco de una flor), C^B (color rojo).

LA MIOPÍA HEREDITARIA:

Ciertos tipos de miopía se heredan genéticamente. Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen A, **dominante**, determina que la persona sea miope; mientras que el gen a, **recesivo**, determina el **fenotipo** normal (no miope).

CARÁCTER: Miopía hereditaria.

ALELOS: Este gen tiene dos alelos.

A miope

a normal (no miope)

<u>Genotipos</u> <u>Fenotipos</u>

AA (homocigótico) Miope

aa (homocigótico) Normal (no miope)

Aa (heterocigótico) Miope

LOS GRUPOS SANGUÍNEOS:

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este carácter viene determinado por tres genes alelos: I^A, que determina el grupo A, I^B, que determina el grupo B e i, que determina el grupo O. Los genes I^A e I^B son codominantes y ambos son dominantes respecto al gen i que es recesivo.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

<u>Genotipos</u>	<u>Fenotipos</u>
I A I A	Grupo A
I ^A i	Grupo A
I_BI_B	Grupo B
$\mathbf{I}^{\mathbf{B}}\mathbf{i}$	Grupo B
ii	Grupo O
$\mathbf{I}^{\mathbf{A}}\mathbf{I}^{\mathbf{B}}$	Grupo AB

Fundamento de los grupos sanguíneos: WeB de Lourdes Luengo. Picar aquí.

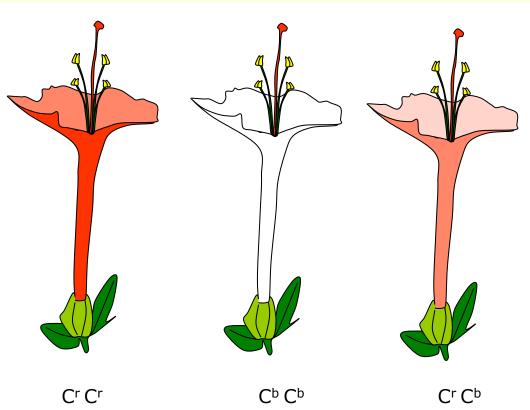
	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Sangre roja célula		В	AB	
Anticuerpo	s /			
	Anti-B	Anti-A	Ningunos	Anti-A y Anti-B
Antígenos	P A antígeno	† B antígend	P† A y B antigeno	No antígenos

Herencia intermedia en el dondiego de noche

En el dondiego de noche hay plantas de flores rojas, rosas y blancas. Esto se debería a que en esta planta existirían dos alelos para el color de la flor: C^r, rojo y C^b, blanco. Las plantas de flores rojas serían C^r C^r, las de flores blancas: C^b C^b, y las rosas serían el heterocigótico C^r C^b. Se trata de un caso de herencia intermedia, pues el heterocigótico manifiesta un fenotipo que es intermedio entre los fenotipos que presentan los homocigóticos.



Dondiego de noche



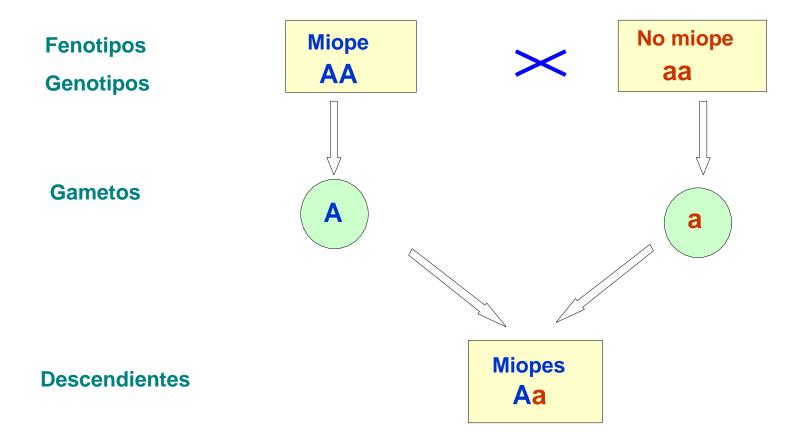
ÍNDICE

- 1 − Índice
- 2 La herencia biológica
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

Cómo se hacen problemas de genética I

- EJEMPLO 1: La miopía está determinada por un gen dominante A respecto al gen normal recesivo a ¿Cómo serán los descendientes de un padre miope y una madre "normal" ambos homocigóticos?
- **SOLUCIÓN**: Para resolver los problemas de genética debe hacerse siempre una labor de análisis y razonamiento.
- 1) El padre por ser miope deberá tener el gen A y por ser homocigótico deberá ser AA, ya que todos tenemos dos genes para cada carácter.
- 2) La madre por ser "normal" deberá tener el gen a y por ser homocigótica deberá ser aa obligatoriamente.
- 3) Todos los espermatozoides del padre llevarán necesariamente el gen A, ya que no tiene otro.
- 4) Todos los óvulos de la madre llevarán necesariamente el gen a, ya que no tiene otro.
- 5) La unión de ambos genes dará siempre genotipos Aa heterocigóticos.
- 6) Como consecuencia todos los hijos que puedan tener serán necesariamente de genotipo Aa, heterocigóticos, y de fenotipo: miopes.

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO I



Conclusión: Todos los descendientes serán Aa, miopes.

Cómo se hacen problemas de genética II

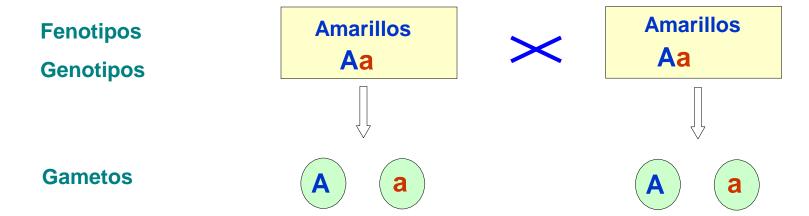
EJEMPLO 2 :El color amarillo de los guisantes está determinado por un gen dominante (A) respecto al gen que determina el color verde, recesivo (a). ¿Cómo serán los guisantes descendientes de un cruce entre guisantes de color amarillo heterocigóticos?

SOLUCIÓN:

- 1º) Los guisantes deberán tener como genotipo: Aa, ya que se nos dice que son heterocigóticos. La mitad de los granos de polen llevará el gen A y la otra mitad el gen a.
- 2º) Lo mismo sucederá con los óvulos de la flor.
- 3º) Se podrán producir por lo tanto las siguientes combinaciones: 25% AA, 50% Aa y 25% aa. Pues la combinación Aa se puede originar tanto si se une un grano de polen A con un óvulo a como a la inversa.

Conclusión: Como consecuencia se obtendrán un 75% de guisantes amarillos (25% AA + 50% Aa) y un 25% verdes aa.

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO II



Cuadro gamético

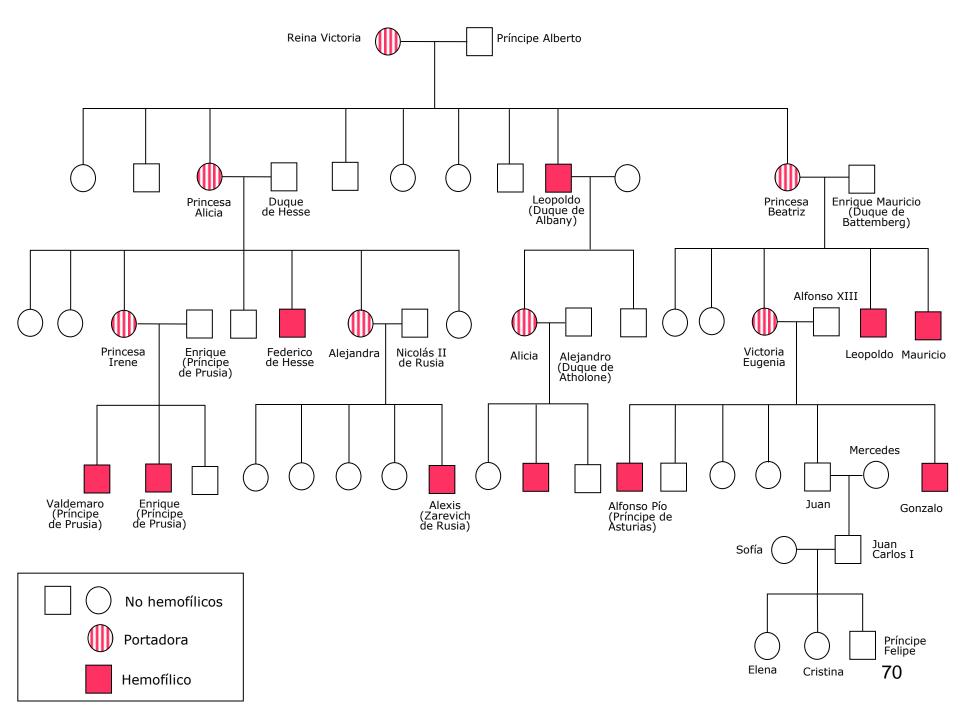
	A	a
A	Amarillos AA	Amarillos Aa
а	Amarillos Aa	Verdes aa

Descendientes

Conclusión: 75% serán amarillos y 25% verdes.

ÍNDICE

- 1 − Índice
- 2 La herencia biológica
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel



LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Los árboles genealógicos sirven para representar la herencia de un determinado carácter entre una serie de individuos emparentados.

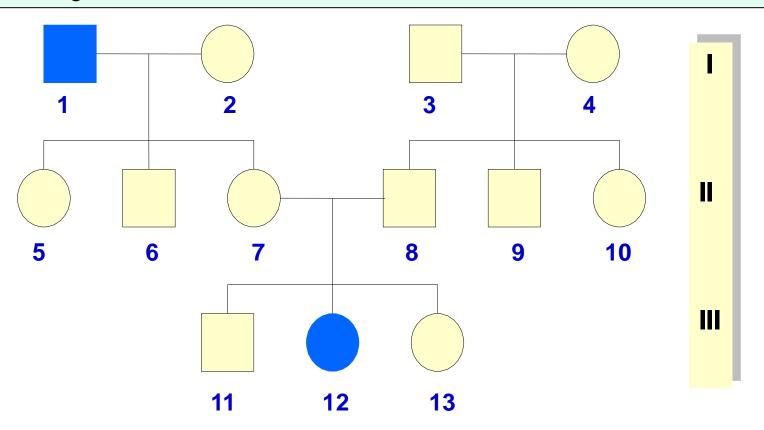
En un árbol genealógico los hombres (o los machos en las especies animales o vegetales) se representan mediante cuadrados, las mujeres (o las hembras si se trata de otras especies diferentes de la especie humana) se representan mediante círculos. Los cruces se indican mediante una línea horizontal y los descendientes por líneas que parten del trazo horizontal. Las diferentes generaciones se indican al margen mediante números romanos.

En el caso de tratarse de especies diferentes de la especie humana los llamaremos pedigrís.

El estudio de la genealogía proporciona muchos datos. Veamos a continuación el siguiente ejemplo:

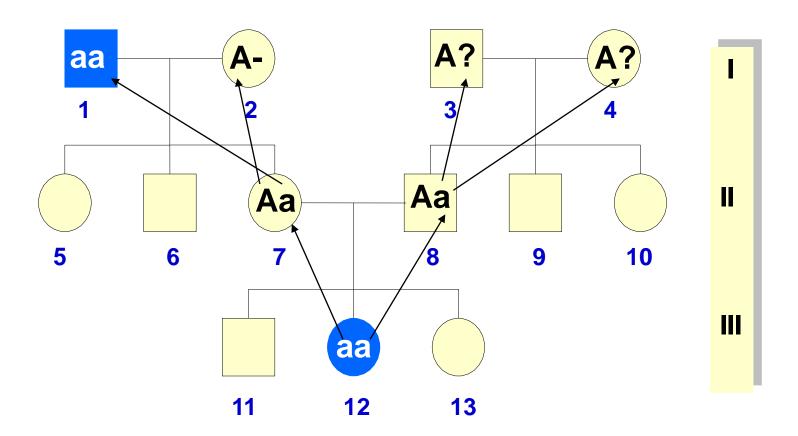
LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

Un matrimonio (7, 8) ha tenido una hija enferma (12) con una determinada enfermedad genética. El padre de la niña (8) le echa la culpa a la madre, pues su padre (1) abuelo de la niña también tiene la enfermedad. ¿Tiene razón? El análisis de la información proporcionada por este árbol nos va a permitir sacar las siguientes conclusiones:



LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

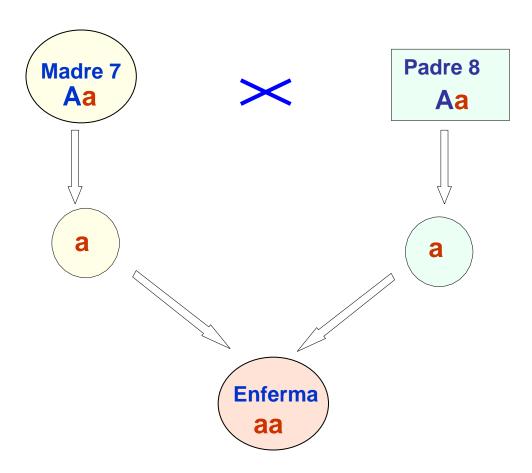
- 1^a) El gen responsable de la enfermedad es recesivo, pues en el caso de que fuese dominante, 7 u 8 tendrían que tener la enfermedad por haber tenido una hija enferma, pues el gen de la enfermedad ha tenido que venir de uno sus padres.
- 2^a) Si el gen recesivo, 12 debe ser necesariamente aa, pues si fuese AA o Aa estaría sana.
- 3º) Si 12 es aa, un gen (a) tiene que venir de su madre, y el otro del padre (si se descartan las mutaciones o el adulterio).
- 4º) Por lo tanto 8 no tiene razón, ya que el alelo que determina la enfermedad proviene tanto de su mujer como de él.



73

LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS IV

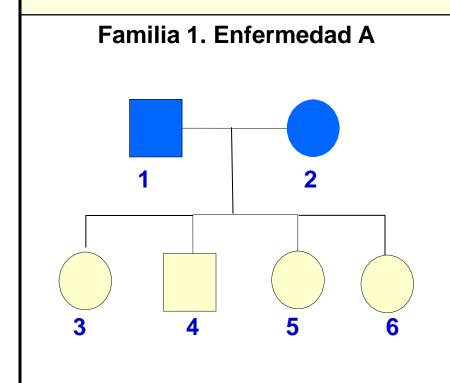
El esquema de cruzamiento de la figura nos puede ayudar a entender lo que ha pasado.

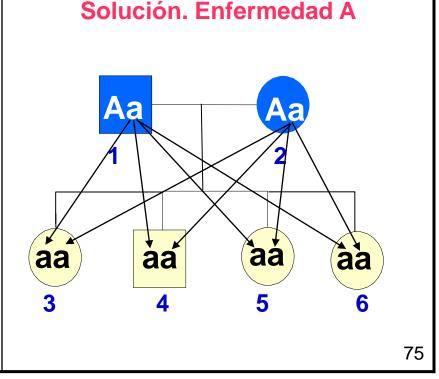


EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS I

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: En este caso la enfermedad tiene que ser dominante pues si fuese recesiva los padres serían aa y por lo tanto todos los hijos serían todos enfermos aa también. Lo que no puede ser pues los hijos son sanos.



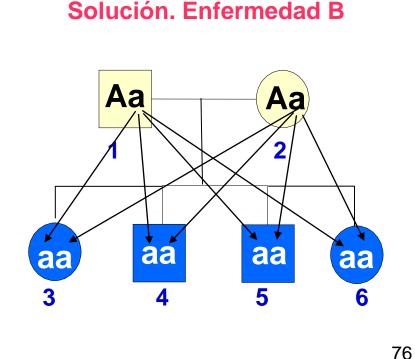


EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS II

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: En este caso la enfermedad tiene que ser recesiva pues, si fuese dominante, alguno de los padres debería estar enfermo pues los hijos han recibido los genes de ellos.

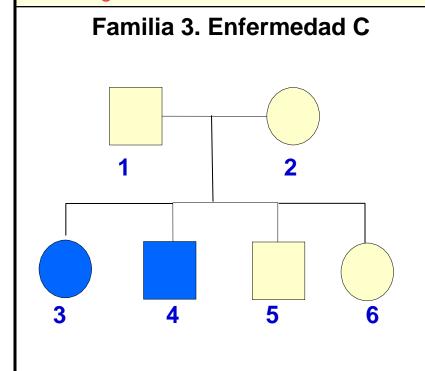
Familia 2. Enfermedad B

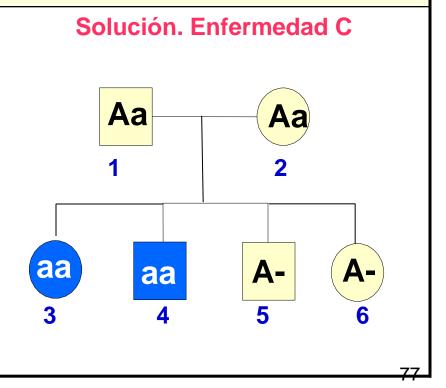


EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS III

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Solución: La enfermedad no puede ser dominante, pues en ese caso alguno de los padres tendría que estar enfermo, pues los hijos han heredado el gen de la enfermedad de ellos. La consecuencia es que la enfermedad es recesiva y ambos padres son heterocigóticos Aa.

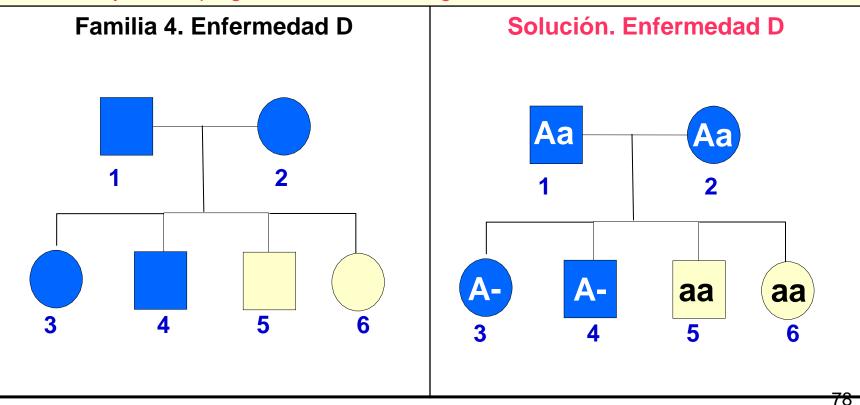




EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS IV

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

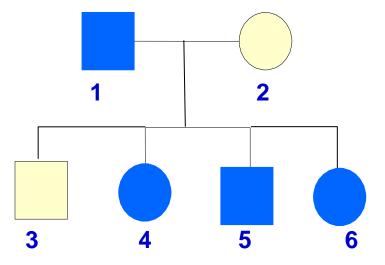
Solución: La enfermedad no puede ser recesiva. Pues en ese caso los padres serían aa los dos y todos los hijos serían también aa, enfermos. Por lo tanto la enfermedad es dominante y ambos progenitores son heterocigóticos Aa.



EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS V

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 5. Enfermedad E



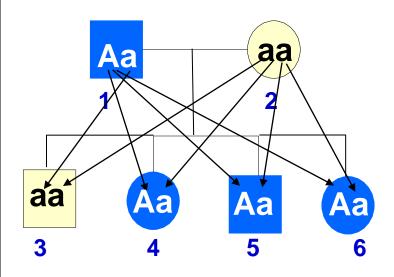
EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS V. SOLUCIONES AL CASO E:

En este caso la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva.

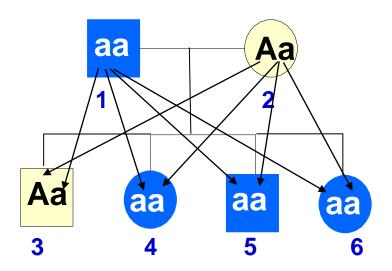
¿Qué conclusión puede sacarse entonces?

Muy sencillo: "Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva".

Familia 5. Enfermedad E Enfermedad dominante A



Familia 5. Enfermedad E Enfermedad recesiva a

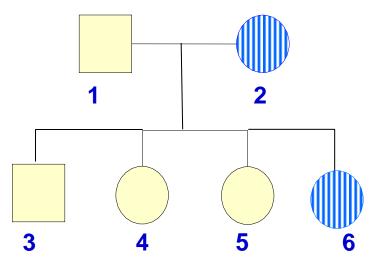


<u>80</u>

EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS VI

Del estudio de la herencia de ciertas enfermedades genéticas (círculos y cuadrados oscuros) en una serie de familias, se han obtenido los siguientes árboles genealógicos. Basándote exclusivamente en los datos suministrados, determinar en cada caso, si ello es posible y no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es **dominante** o **recesivo**.

Familia 6. Enfermedad F



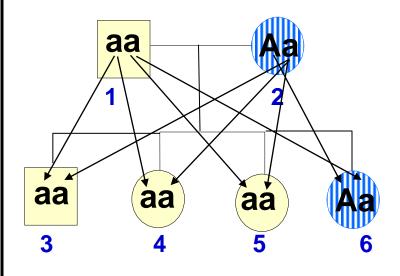
EJERCICIOS DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS VI. SOLUCIONES AL CASO F:

El caso F es similar al E y tampoco puede saberse, pues la enfermedad puede ser tanto dominante como recesiva, ambas soluciones son posibles.

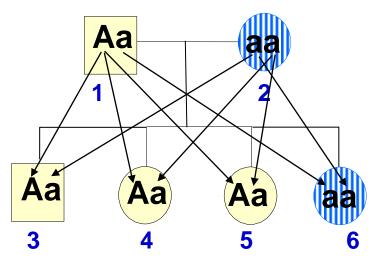
¿Si puede ser dominante y puede ser recesiva, qué conclusión puede sacarse entonces?

Muy sencillo: "Con estos datos no se puede saber si es dominante o recesiva".

Familia 6. Enfermedad F Enfermedad dominante: A



Familia 6. Enfermedad F Enfermedad recesiva: a



(i+17)

ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

PRÁCTICA: ESTUDIO DE ALGUNOS CARACTERES GENÉTICOS EN LA ESPECIE HUMANA

La especie humana es un ser vivo más: un mamífero y en concreto un primate. Por lo tanto, los caracteres genéticos se heredan de forma similar al resto de los seres vivos.

Como ya sabemos tenemos 46 cromosomas (23 parejas de homólogos) y se cree que en estos cromosomas tenemos unos 30 000 genes, aunque esto no se sabe con seguridad. Muchos de estos genes se conocen. Se conoce su posición: en qué cromosoma están, la función que tienen: lo que hacen; e incluso de muchos de ellos se conoce la secuencia de bases nitrogenadas del ADN que los codifica.

Ahora bien la herencia de los caracteres genéticos no es sencilla. Pues aunque algunos de estos caracteres están determinados por un sólo par de genes: caracteres **mendelianos**, otros, la mayoría, están codificados por muchos genes no alelos: caracteres **poligénicos** y el estudio de su herencia es mucho más complejo.

Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana

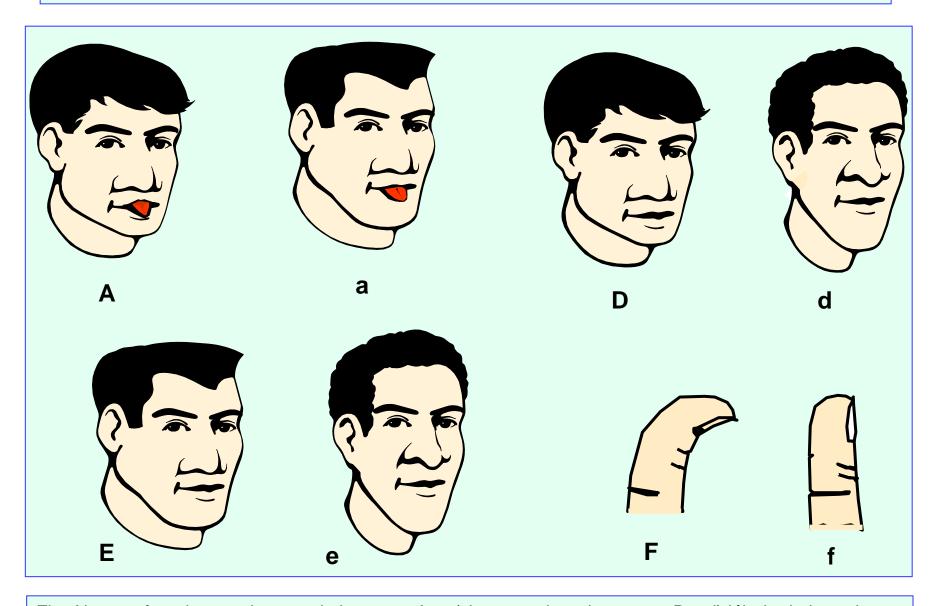


Fig. Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

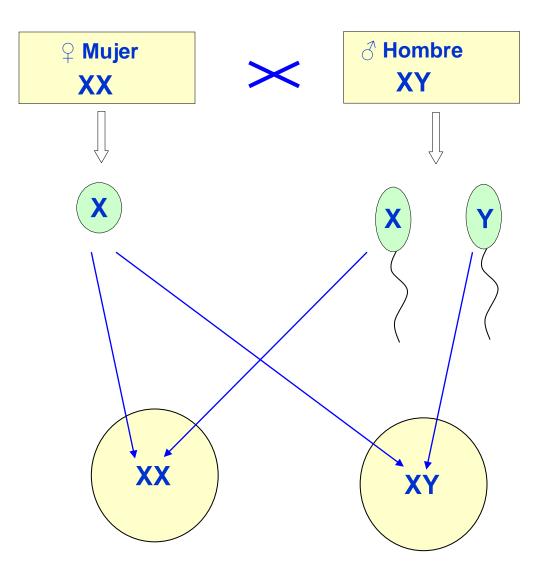
Carácter	Alelos	Fenotipo	Genotipo
1° Plegar la lengua: La lengua se puede o no doblar en sentido longitudinal	A: si se puede plegar (plegada) a: si no se puede (recta)		
2º Hoyuelo de la barbilla	B: si se tiene b: si no se tiene		
3º Forma de la coronilla	C: remolino en sentido de las agujas del reloj c: remolino en sentido contrario		
4º Lóbulo de la oreja	D: libre o separado d: pegado o unido		
5º Línea frontal del pelo	E: en pico de viuda e: recto		
6° Dedo pulgar	F: curvado f: recto		
7º Longitud de las pestañas	G: largas g: cortas		
8° Longitud relativa de los dedos índice y anular en el hombre	H: índice más corto que el anular h: índice más largo que el anular		
9° Longitud relativa de los dedos índice y anular en la mujer	H: índice más largo que el anular h: índice más corto que el anular		
9° Grupo sanguíneo	I ^A : grupo A I ^B : grupo B i: grupo 0		
10° Factor RH	Rh ⁺ : Rh positivo (+) rh: Rh negativo (-)		

LA DETERMINACIÓN SEXUAL

- a) Determinación sexual debida a un par de genes; como ocurre, por ejemplo, en las plantas dioicas.
- b) Determinación sexual por cromosomas sexuales. En este caso, el sexo depende de la presencia o ausencia de determinados cromosomas. En el reino animal, los sistemas más frecuentes de determinación sexual son:
 - •Sistema XX-XY. Como el del hombre y el resto de los mamíferos. Macho XY y hembra XX.
 - •Sistema ZZ-ZW. Se da en aves, algunos reptiles, etc. En este caso el macho es ZZ y la hembra ZW.
 - •Sistema XX-XO. La hembra XX y el macho XO. Se da en libélulas, saltamontes...
- c) Sexo por haploidia: Los huevos fecundados (diploides) dan lugar a hembra y los no fecundados (haploides) a machos. Ejemplo: las abejas.
- d) Determinación por factores ambientales: Temperatura de incubación (cocodrilos).
- e) Inversión sexual. El sexo depende de la proporción de machos y hembras existentes en la población o de la edad. Así, ciertos peces cuando son jóvenes tienen un sexo y de adultos tienen otro.

LA HERENCIA DEL SEXO

Como ya sabemos el sexo en la especie humana está determinado por los cromosomas sexuales X e Y. Las mujeres son homogaméticas (XX) y los hombres heterogaméticos (XY). Si en el momento de la concepción se unen un óvulo X con un espermatozoide X, el zigoto dará una mujer. Si se unen un óvulo X con un espermatozoide Y, dará un hombre.



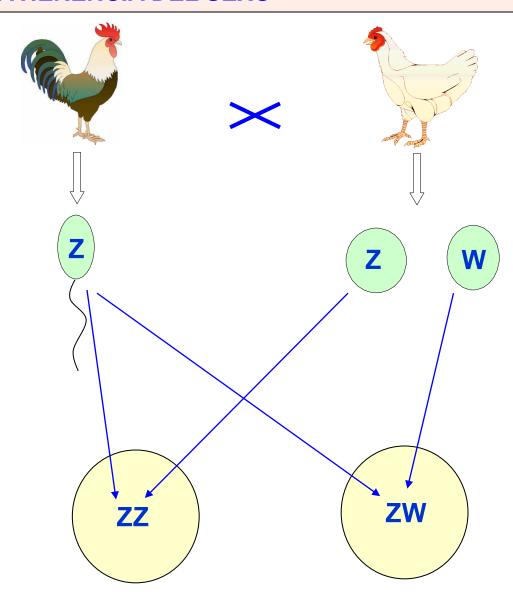
LA HERENCIA DEL SEXO

En las aves sucede al revés que en los mamíferos.

La hembra es la heterogamética (ZW) y el macho es el homogamético (ZZ).

Los espermatozoides del gallo llevan todos el cromosoma Z y los óvulos de la gallina son en un 50%, Z y otro 50%, W.

Los cromosomas Z y W son los que determinan el sexo.



LA HERENCIA LIGADA AL SEXO I

Ciertos caracteres, como la enfermedad de la **hemofilia**, se encuentran localizados en el cromosoma X, otros se encuentran en el Y. Estos caracteres no sexuales que se localizan en los cromosomas sexuales se denominan caracteres ligados al sexo.

Los caracteres ligados al sexo se heredan de una manera particular.

GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES EN EL CASO DE LA HEMOFILIA

La hemofilia está determinada por un gen recesivo (h) localizado en el cromosoma X, frente al alelo normal (H). Los genotipos y fenotipos posibles son:

XHXH Mujer normal

XHXh Mujer portadora

XhXh Mujer hemofílica?

XHY Hombre normal

XhY Hombre hemofilico

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO II

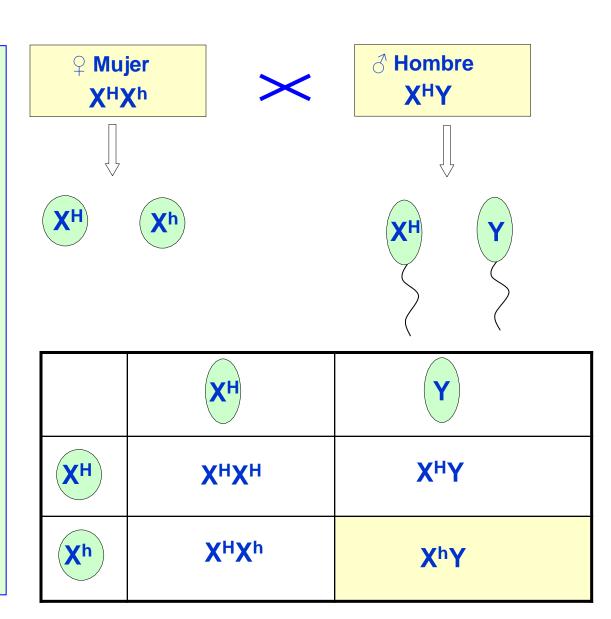
Los descendientes entre una mujer portadora y un hombre normal pueden ser:

25% mujer normal, XHXH

25% mujer portadora, XHXh

25% hombre normal, XHY

25% hombre hemofílico, XhY



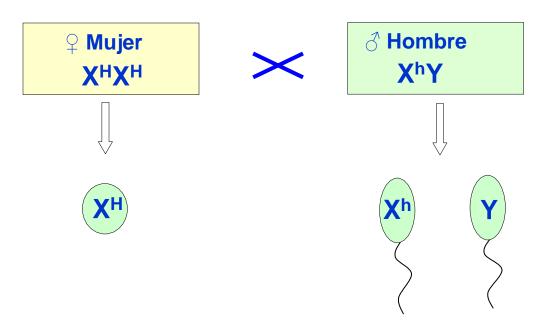
(i+3)

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO III

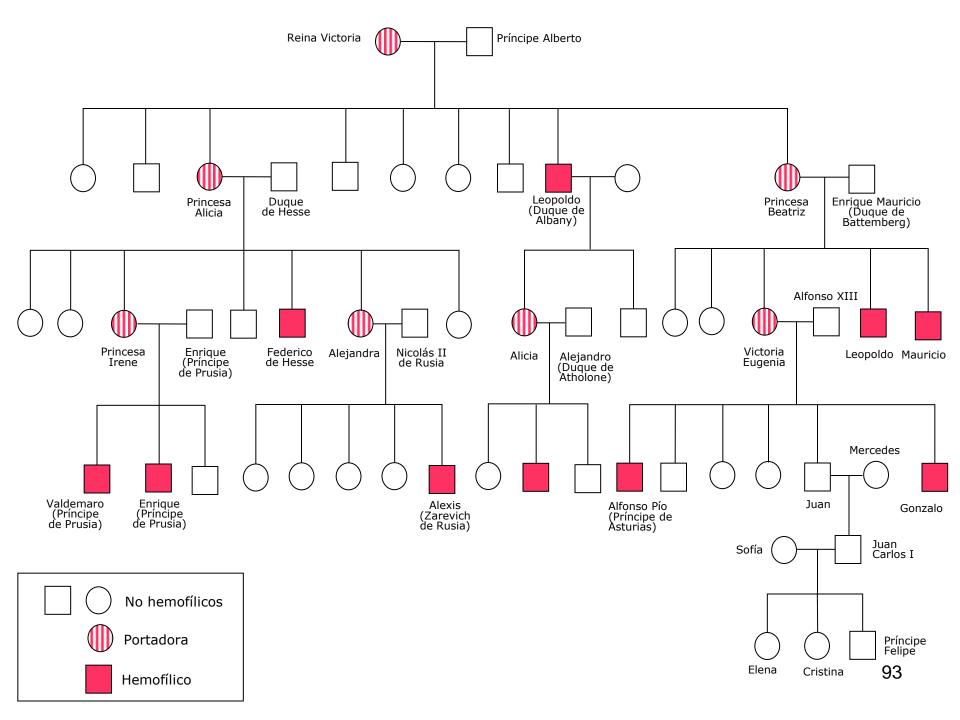
Los descendientes entre una mujer normal y un hombre hemofílico pueden ser:

50% mujer portadora, XHXh

50% hombre normal, XHY



	Xh	Y
XH	X ^H X ^h	X ^H Y



Práctica Daltonismo



http://www.webpersonal.net/unsitiomas/test_daltonismo.htm

ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- 3 EI ADN
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

LAS MUTACIONES:

Una mutación es todo cambio en el material genético que causa una variación en la información genética.

Las mutaciones pueden ser:

- Mutaciones génicas: Aquellas en las que el cambio se produce en la constitución química de los genes.
- **Mutaciones cromosómicas:** Son aquellas alteraciones que se producen en los cromosomas por ganancia, pérdida o intercambio de un fragmento cromosómico.
- Mutaciones genómicas: Son las alteraciones que afectan al cariotipo. La célula tiene cromosomas de más o de menos.

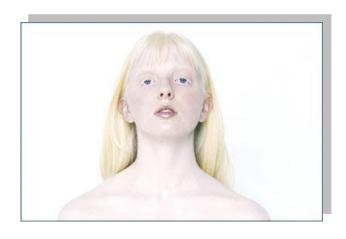
Las mutaciones se pueden producir tanto por factores físicos (radiaciones) como por agentes químicos y pueden afectar tanto a células **somáticas** (no reproductoras) como a las células **germinales** (reproductoras). Sólo en este segundo caso la mutación es heredable. Las mutaciones somáticas son la causa más probable del **cáncer.**

Las mutaciones son muy importantes pues son las responsables de las variaciones y en consecuencia de la evolución de las especies

El albinismo es causado por una mutación génica.

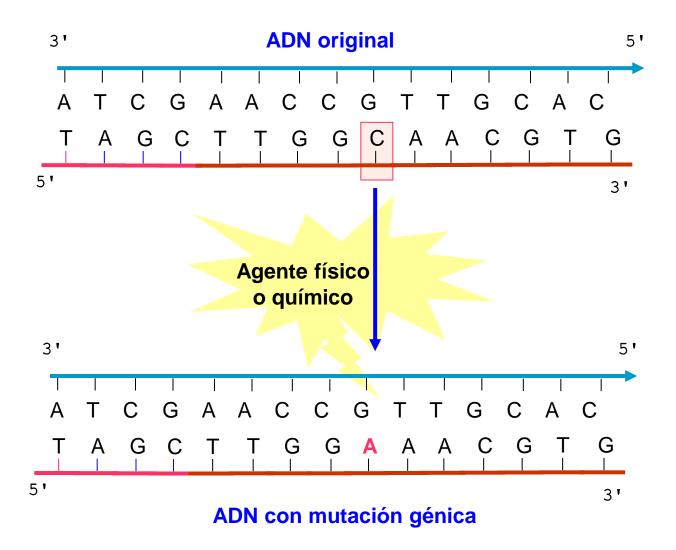




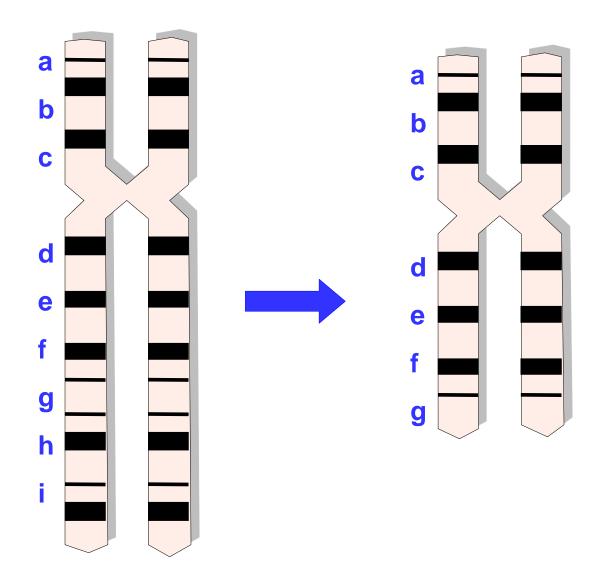




Las mutaciones génicas se producen cuando se altera la secuencia de nucleótidos del gen por causas físicas (radiaciones) o químicas.

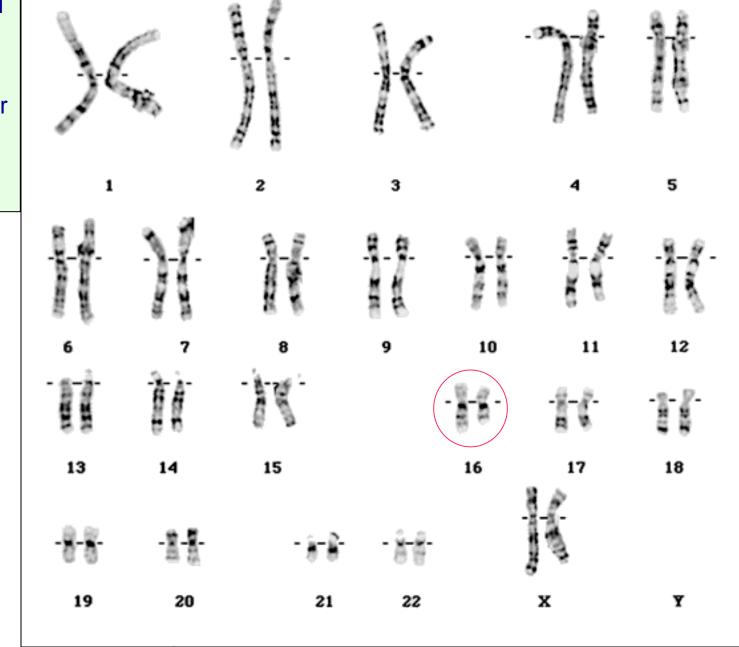


Ejemplo de mutación cromosómica: deleción o pérdida de un fragmento de un cromosoma.



Cariotipo con una deleción en uno de los cromosomas del par 16.

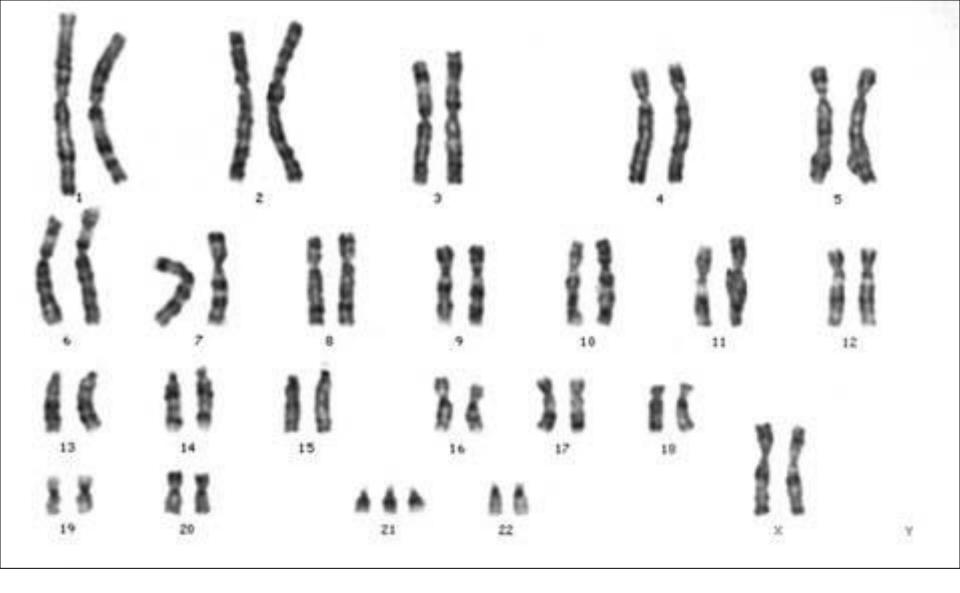
Uno de los cromosomas del par 16 es más corto pues ha perdido un fragmento.



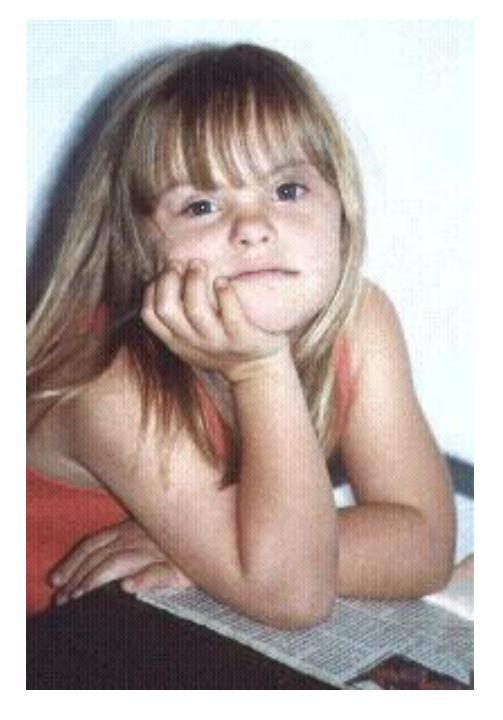
(i)

Mutaciones genómicas en los autosomas

- Síndrome de Down-Trisomía 21
- Cierto retraso mental, ojos oblicuos, piel rugosa, crecimiento retardado.
- Síndrome de Edwars-Trisomía 18
- Anomalías en la forma de la cabeza, boca pequeña, mentón huido, lesiones cardiacas.
- Síndrome de Patau-Trisomía 13 ó 15
- Labio leporino, lesiones cardiacas, polidactilia.



Ideograma de un cariotipo de una mujer con trisomía 21.



Niña con síndrome de Down Trisomía 21



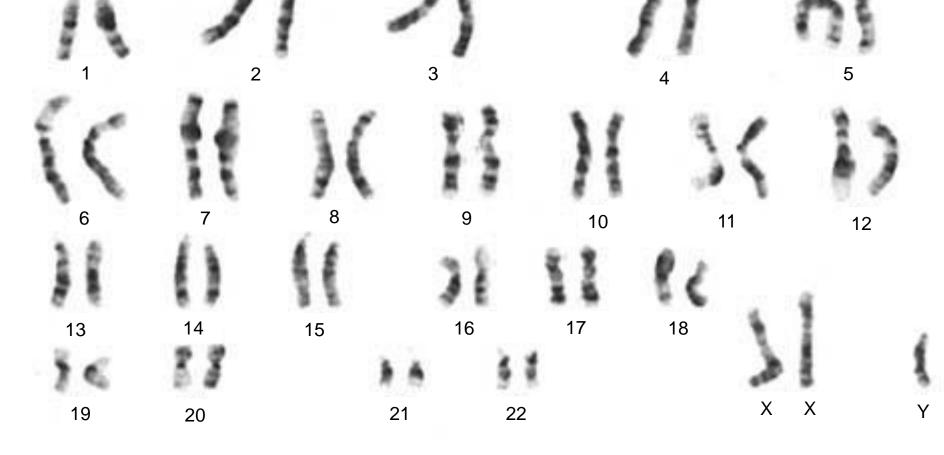
Anomalías presentes en los casos con Síndrome de Down.

La personas con síndrome de Down presentan estatura baja, cabeza redondeada, frente alta y aplanada, y lengua y labios secos y fisurados. Presentan *epicanto*, pliegue de piel en la esquina interna de los ojos. Las palmas de las manos muestran un único pliegue transversal, y las plantas de los pies presentan un pliegue desde el talón hasta el primer espacio interdigital (entre los dos primeros dedos). El cociente de inteligencia (CI) varía desde 20 hasta 60 (una inteligencia media alcanza el valor 100), pero con procedimientos educativos específicos y precoces algunos consiguen valores más altos.

(Enciclopedia Encarta)

Mutaciones genómicas en los heterocromosomas

- Síndrome de Klinefelter (44 autosomas + XXY)
- Hombres con escaso desarrollo de las gónadas, aspecto eunocoide.
- Síndrome del duplo Y (44 autosomas + XYY)
- Hombres de elevada estatura, personalidad infantil, bajo coeficiente intelectual, tendencia a la agresividad y al comportamiento antisocial.
- Síndrome de Turner (44 autosomas + X)
- Mujeres de aspecto hombruno, atrofia de ovarios, enanismo.
- Síndrome de Triple X (44 autosomas + XXX)
- Mujeres con infantilismo y escaso desarrollo de las mamas y los genitales externos.



Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Klinefelter, XXY.

100

ÍNDICE

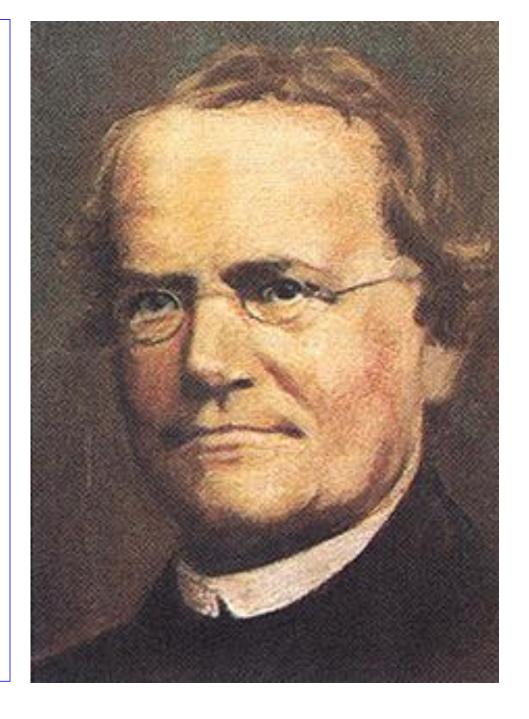
- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 − EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

Breve apunte biográfico sobre Mendel

Mendel, el padre de la genética, nació el 22 de julio de 1822 en Heinzendorf (hoy Hyncice, República Checa) en el seno de una familia campesina. En 1843 ingresó en el monasterio de Brünn (hoy Rp. Checa), donde fue ordenado sacerdote en 1846. Nombrado abad, trabajó durante toda su vida estudiando cruzamientos e hibridaciones de plantas, especialmente de guisantes, en la huerta del monasterio.

En 1865 presentó sus descubrimientos ante la Sociedad de Historia Natural de Brunn que a pesar de su difusión pasaron inadvertidos. Casi cincuenta años después, a principios del siglo XX, el holandés Hugo de Vries, Correns (en Alemania), Tschermak (en Austria) y Beteson (en Inglaterra), casi simultáneamente redescubrieran la monografía de Mendel.

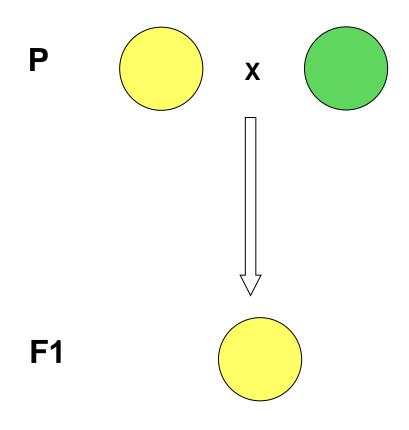
Falleció el 6 de enero de 1884 en Brünn.



La primera ley de Mendel:

Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación: Cuando se cruzan dos variedades individuos de raza pura ambos (homocigotos) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales.

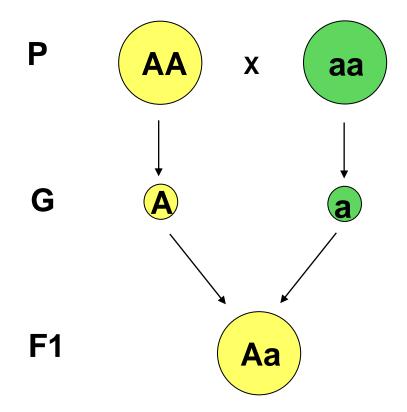
Mendel llegó a esta conclusión al cruzar variedades puras de guisantes amarillas y verdes, pues siempre obtenía de este cruzamiento variedades de guisante amarillas.



La primera ley de Mendel:

Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación: Cuando se cruzan dos variedades individuos de raza pura ambos (homocigotos) para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales.

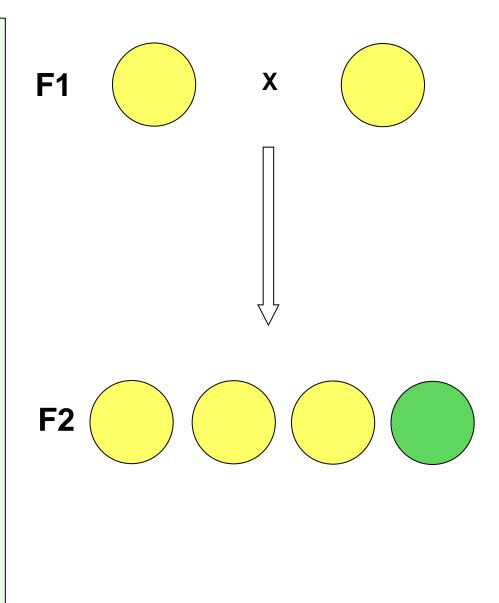
Mendel llegó a esta conclusión al cruzar variedades puras de guisantes amarillas y verdes, pues siempre obtenía de este cruzamiento variedades de guisante amarillas.



La segunda ley de Mendel:

Ley de la separación o disyunción de los alelos.

Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior, amarillas Aa, y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción 3:1 (75% amarillas y 25% verdes). Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial (F1), vuelve a manifestarse en esta segunda generación (F2).

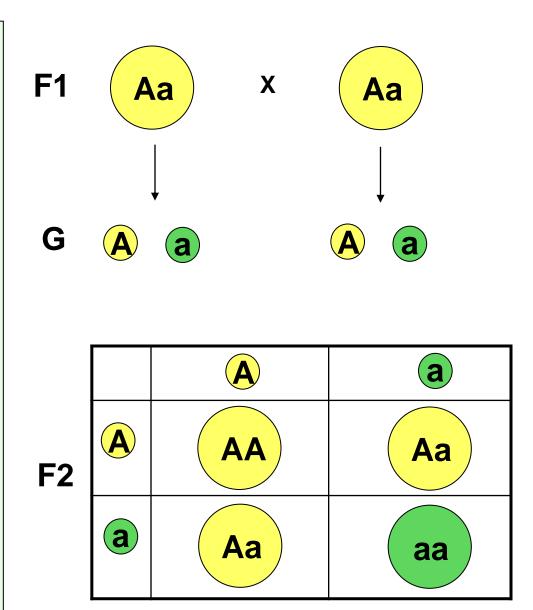


Más información en : http://www.arrakis.es/~Iluengo/genemende.html#GlossSegunda

La segunda ley de Mendel:

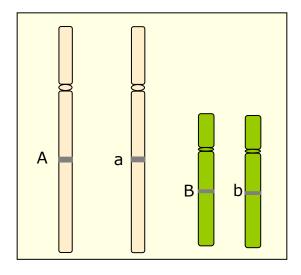
Ley de la separación o disyunción de los alelos.

Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior, amarillas Aa, y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción 3:1 (75% amarillas y 25% verdes). Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial (F1), vuelve a manifestarse en esta segunda generación (F2).

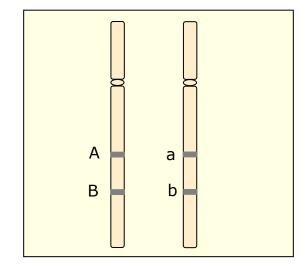


Más información en : http://www.arrakis.es/~lluengo/genemende.html#GlossSegunda

3a LEY DE MENDEL

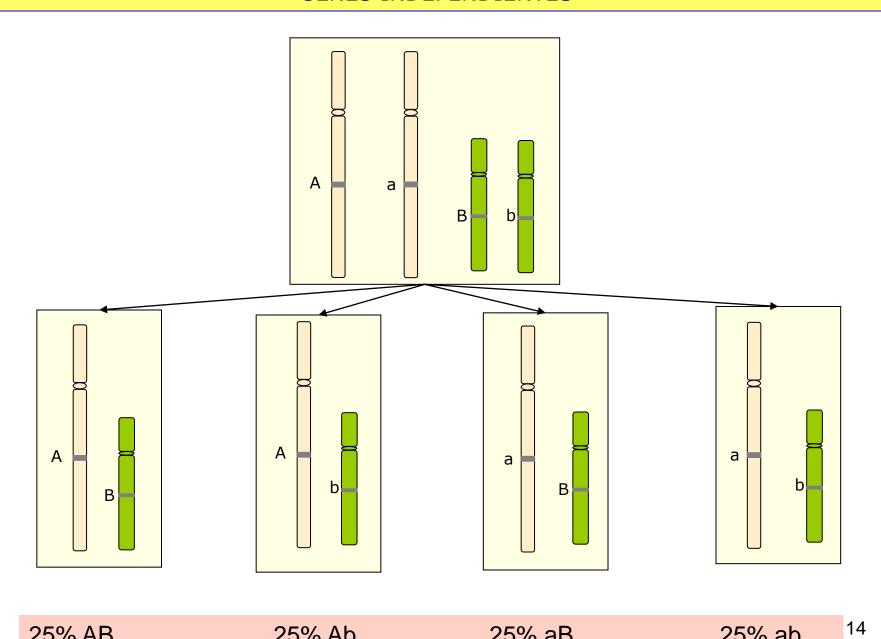


Genes independientes son aquellos situados en pares de cromosomas homólogos diferentes.



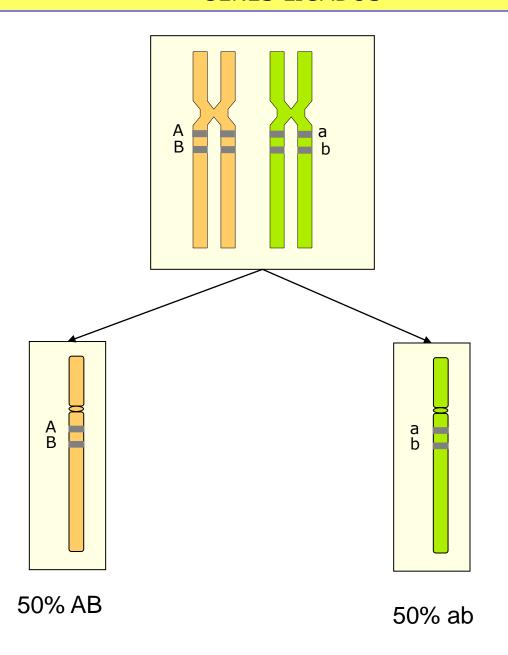
Genes ligados son aquellos situados en el mismo par de cromosomas homólogos.

GENES INDEPENDIENTES



25% AB 25% ab 25% Ab 25% aB

GENES LIGADOS

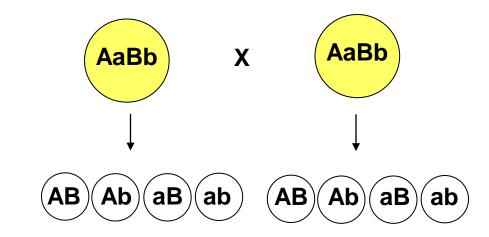


La Tercera Ley de Mendel:

Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos.

Genes independientes

- 9 amarillos lisos
- 3 verdes lisos
- 3 amarillos rugosos
- 1 verde rugoso.



	AB	Ab	аВ	ab
АВ	AA,BB	AA,Bb	Aa,BB	Aa,Bb
Ab	AA,Bb	AA,bb	Aa,Bb	Aa,bb
аВ	Aa,BB	Aa,Bb	aa,BB	aa,Bb
ab	Aa,Bb	Aa,bb	aa,Bb	aa,bb

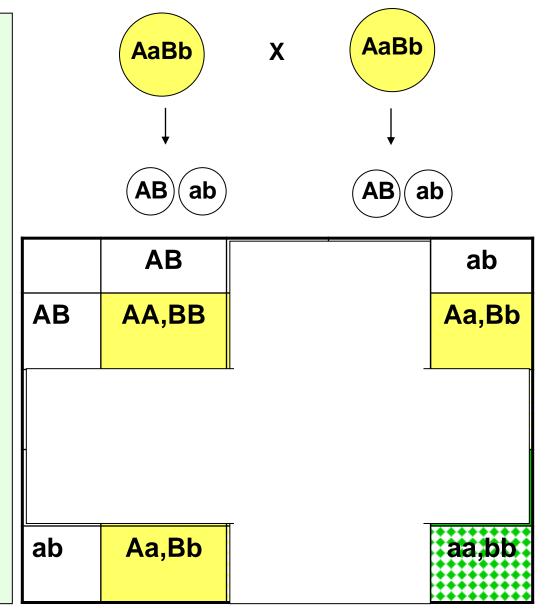
Más información en :http://www.arrakis.es/~lluengo/genemende.html#GlossTercera

La Tercera Ley de Mendel:

Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos.

Genes ligados

3 amarillos lisos 1 verde rugoso.



Más información en :http://www.arrakis.es/~lluengo/genemende.html#GlossTercera

ÍNDICE

- 1 Índice
- 2 La herencia biológica
- **3 EI ADN**
- 4 Los cromosomas y el cariotipo
- 5 La meiosis
- 6 Conceptos básicos de genética mendeliana
- 7 Los problemas de genética
- 8 Los árboles genealógicos y los pedigrís
- 9 Genética humana
- 10 Mutaciones
- 11 Mendel y las Leyes de Mendel

¿Por qué del cruce entre ratones negros puede salir de vez en cuando algún ratón blanco?

Es seguro que ahora podrás responder a esta pregunta que se hacía al principio del tema.

