El aporte de Mendel abrió camino al estudio de la genética. Hoy 100 años después, nos muestra un panorama asombroso, digno de conocer.

[SECCIÓN 1]**1 La teoría cromosómica de la herencia**

Los resultados que obtuvo **Gregor Mendel** al estudiar los **mecanismos de la herencia** de los guisantes, en el jardín de un monasterio en Brünn (Checoeslovaquia), empezaron a ser reconocidos hacia **1900**, es decir, 34 años después de su publicación y luego de 16 años de su muerte, gracias a tres biólogos, siendo uno de ellos **Hugo de Vries**.

Fue en **1902** cuando se encontraron pruebas que confirmaban los hallazgos de Mendel, las cuales actualmente se conocen como **teoría cromosómica de la herencia** o **teoría cromosómica de Sutton y Boveri**, y plantea que:

**Teoría cromosómica de la herencia**

|  |
| --- |
| 1. Los genes se encuentran en los cromosomas, ubicados uno junto al otro. |
| 1. El modo en el que un gen se segrega no tiene efecto sobre la segregación del otro, a menos que se encuentren ligados, es decir muy cercanos, en cuyo caso tienden a heredarse juntos. |
| 1. Los genes pueden heredarse por separado, debido al entrecruzamiento que se lleva a cabo en la meiosis. |

Para comprender mejor cómo se llegó a esta teoría, es necesario revisar los trabajos hechos por **Sutton**, **Boveri** y **Morgan**, veamos en qué consistieron sus experimentos.

[SECCIÓN 2]**1.1 Los trabajos de Sutton y Boveri**

Hacia **1902**, poco tiempo después de que fue redescubierta la obra de Mendel, dos investigadores: **Edward Sutton** y **Theodor Boveri**, de manera independiente estudiaban los procesos de **división celular**, llegando a conclusiones, conocidas ahora como la **teoría cromosómica de la herencia**.

Debido a que Sutton **publicó primero**, y sus **argumentos** fueron más **convincentes**, es él quien se menciona con mayor frecuencia como autor de la teoría cromosómica de la herencia; sin embargo es importante reconocer el trabajo desarrollado por Boveri, quien al tiempo estudió estos mecanismos y llegó a las **mismas conclusiones**.

Las propuestas hechas por Sutton y Boveri, permanecieron controvertidas hasta **1915**, cuando **Thomas Morgan** logró que fueran **aceptadas**, estas en su momento sorprendieron bastante, pues revelaron en detalle lo que Mendel había propuesto 36 años atrás.

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **Sutton, Boveri y Morgan aportaron a la genética moderna** |
| **Contenido** | **La teoría cromosómica de la herencia** propuesta por **Sutton y Boveri**, y confirmada más adelante por **Morgan**, permitió ver con mayor claridad lo que **Mendel** había propuesto.  Este hallazgo facilitó entre otras cosas, la comprensión del origen de la **variabilidad genética** en los organismos con **reproducción sexual**, y abrió puertas a diferentes **avances** y **descubrimientos** en genética, que actualmente permiten entender los mecanismos que dirigen la **transmisión de las características** de padres a hijos. |

[SECCIÓN 2]**1.1.1 Las observaciones de Sutton**

Para la época en la que Sutton estudiaba saltamontes, se desconocía la función de los **cromosomas**, y estos no eran más que unas **hebras** que se coloreaban, presentes en el interior de las células.

**Walter Sutton** era un estudiante graduado de la **Universidad de Columbia** en Nueva York. Mientras estudiaba la **espermatogénesis** en machos de **saltamontes**, realizó un descubrimiento que lo llevó a entender la función de los cromosomas.

Sutton observó que los cromosomas se **apareaban** al inicio de la **primera división meiótica**, también reconoció la **similitud** presente entre las **parejas de cromosomas** y notó que en las **células diploides**, los **cromosomas** se encontraban **en pares**.

Entonces Sutton pensó que los **genes**, esos componentes que se transmitían de generación en generación de los que habló Mendel, se encontraban en los cromosomas, y comprendió cómo los alelos podían separarse y **segregarse de manera independiente**, además la forma en la que los alelos generaban **nuevas combinaciones**.

Todo esto permitió **verificar** las propuestas hechas por **Gregor Mendel**, y reveló los mecanismos que él en su momento no pudo explicar.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG1 |
| **Descripción** | Realizar un montaje similar al que se muestra a continuación: |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Imagen de Sutton en <https://mariagangosodotcom.wordpress.com/2013/06/14/biotecnologia/>  Saltamontes [227837629](http://www.shutterstock.com/pic-227837629/stock-vector-green-grasshopper-centipede-insect-realistic-on-white-background-vector-illustration.html?src=Y-pkzocoQf1u2o7q63ffqA-1-2) |
| **Pie de imagen** | A pesar de que en 1902 Sutton obtuvo resultados importantes, se necesitaron más pruebas antes de que la comunidad científica aceptara sus hallazgos. Su propuesta fue reconocida abiertamente en **1915**. Al poco tiempo murió, a la edad de **39 años**, producto de una apendicitis aguda. |

[SECCIÓN 2]**1.1.2 Las investigaciones de Boveri**

**Theodor Boveri** fue un **embriólogo** alemán, lo que significa que estudiaba el desarrollo del **embrión**, desde que se formaba el **gameto** hasta su nacimiento.

En sus trabajos realizados con **Áscaris** (un parásito que habita el intestino delgado de los humanos), y en **erizo de mar**, Boveri demostró que los **cromosomas** son estructuras que **se condensan** durante la **mitosis** y permanecen difusos en la interfase.

Boveri también describió el **aparato mitótico**, gracias a que fue el primero en reconocer los **centrosomas** (organelos especializados en la **división celular**), y en detallar la función del **huso mitótico,** mencionando que este se encarga de distribuir los cromosomas hacia polos opuestos de la célula.

Sus experimentos, lo llevaron a concluir que:

**Conclusiones de Boveri**

|  |
| --- |
| 1. Durante la mitosis los cromosomas son dobles (poseen dos cromátidas). Cada cromátida se ubica en dirección a un polo del huso, hacia el cual se dirige. |
| 1. Los cromosomas se encuentran conectados al huso y a los polos, mediante unas estructuras en forma tubular, llamadas microtúbulos. |
| 1. Cada cromátida del cromosoma se une a solamente uno de los polos. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG2 |
| **Descripción** | Realizar un montaje similar al que se muestra a continuación: |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Imagen de Boveri en <http://www.dnaftb.org/8/bio.html>  Imagen de erizo de mar en [73073002](http://www.shutterstock.com/pic-73073002/stock-photo-solo-purple-sea-urchin-on-reef.html?src=8acUi-CVPm3yv5tj9rZ61w-1-11)  Imagen de Áscaris en [61391836](http://www.shutterstock.com/pic-61391836/stock-photo-ascaris-lumbricoides.html?src=pxMWIee79jNpizePTARTwg-1-3) |
| **Pie de imagen** | Los trabajos realizados por **Boveri** con el **nematodo Áscaris** y con **erizo de mar**, lo llevaron a encontrar relevancia en los resultados de **Mendel** acerca de herencia, y complementaron los hallazgos publicados por **Sutton**. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC10 |
| **Título** | Repasa las aportaciones a la genética desde Mendel hasta Sutton y Boveri. |
| **Descripción** | Actividad para repasar los acontecimientos ocurridos en genética y sus representantes desde Mendel hasta Sutton y Boveri. |

[SECCIÓN 2]**1.2 Los experimentos de Thomas Morgan**

Los hallazgos de **Sutton** y **Boveri** fueron confirmados por el biólogo estadounidense **Thomas Hunt Morgan**, quien luego de visitar el laboratorio de **Hugo de Vries** en Holanda, dejó sus investigaciones en embriología para dedicarse a la **genética**.

Para sus estudios, Morgan eligió a la **mosca de la fruta** *Drosophila melanogaster*, un insecto de apenas 3 milímetros de largo, que tiene la capacidad de **reproducirse** cada dos semanas. Esta mosquita, resultó una óptima elección, por ser un animal **fácil de criar** y **mantener**, además porque las hembras en su etapa reproductiva, generan gran cantidad de huevos.

Debido a sus características, *Drosophila melanogaster* actualmente es conocida como un **organismo modelo**, muy útil en **estudios genéticos**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG3 |
| **Descripción** | Realizar un montaje similar al que se muestra a continuación: |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Foto de Thomas Morgan en <https://bio.as.uky.edu/legacy-thomas-h-morgan>  Drosophila en [157780298](http://www.shutterstock.com/pic-157780298/stock-photo-single-fruit-fly-drosophila-melanogaster-on-white-background.html?src=KwuFt7muMIDo3NL-GcZaHQ-1-0) |
| **Pie de imagen** | Gracias a los estudios con la **mosca de la fruta**, **Thomas Morgan** y sus colegas, consolidaron el principio de que los genes se encuentran en los cromosomas, establecido previamente por **Sutton** y **Boveri**. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC20 |
| **Título** | Los aportes de Morgan a la genética |
| **Descripción** | Interactivo que presenta los experimentos y aportes de Morgan, los cuales consolidaron la teoría cromosómica de la herencia. |

[SECCIÓN 3]**1.3 Ligamiento**

Ya vimos cómo Sutton, Boveri y Morgan aportaron a la teoría cromosómica de la herencia, la cual resalta el hecho de que los **cromosomas son los portadores de los genes**. Comprendamos ahora el fenómeno de **ligamiento genético**, contemplado también en esta teoría.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | La **teoría cromosómica de Sutton y Boveri** también plantea que:   * La **segregación** de un gen no tiene efecto sobre la segregación de otro, a menos que estén **ligados**. |

Se dice que los genes están **ligados** cuando se encuentran localizados en un **mismo cromosoma**, próximos entre sí. La **cercanía física** entre dos genes, hace que con mayor frecuencia estos se **hereden juntos**. De este modo, la segregación o separación de cada uno de ellos no será independiente.

Este es un caso en el que no se cumple la ley de la segregación independiente propuesta por Mendel.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG4 |
| **Descripción** | Ilustrar los siguiente: |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <http://www.lourdes-luengo.es/biologia/genesligados.html> |
| **Pie de imagen** | Cuando los **genes son independientes**, es decir se encuentran en **diferentes cromosomas**, suelen generar gametos con combinaciones distintas. Mientras que si los genes están ligados, es usual que se hereden juntos. |

Lo anterior, permite suponer que cuando Mendel propuso la ley de la segregación independiente, lo hizo a partir de características de los guisantes, determinadas por genes que no estaban ligados.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Los **genes ligados** son aquellos que por su **cercanía en el cromosoma**, suelen **heredarse juntos**. |

[SECCIÓN 3]**1.4 Entrecruzamiento**

Otro aspecto importante de la teoría cromosómica de la herencia es el **entrecruzamiento**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | La **teoría cromosómica de Sutton y Boveri** también menciona que:   * Los genes pueden heredarse por separado, debido al **entrecruzamiento** que se lleva a cabo en la **meiosis**. |

El entrecruzamiento es el **intercambio mutuo de genes** entre dos cromosomas homólogos, el cual se lleva a cabo durante el **apareamiento** de las **cromátidas** que se realiza en la **meiosis**.

Para que el intercambio genético sea posible, es necesario hacer cortes en las zonas de los cromosomas donde se encuentran los genes que participan en el entrecruzamiento, y establecer nuevas uniones. Esta rotura y unión de genes, también se conoce como **recombinación genética**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG5 |
| **Descripción** | Ilustrar los siguiente: |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Obtenido de: <http://lareddelacienciaprofaargentina.blogspot.com/> |
| **Pie de imagen** | El **entrecruzamiento** es una de las principales fuentes de **variabilidad genética**. Gracias a esta **mezcla de genes**, los hijos tienen **combinaciones únicas** de **alelos**, que aunque provienen de los padres son diferentes a ellos. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC30 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La reproducción celular/ Aprende sobre variabilidad genética |
| **Cambio (descripción o capturas de pantallas)** | Cambiar los textos señalados en la captura de pantalla por:  1. Formación de nuevas combinaciones genéticas, debido a rotura y unión de genes en zonas diferentes.  2. Intercambio de genes entre dos cromosomas homólogos, durante la meiosis.  3. Cambio en la información genética de un ser vivo, que se expresa como una modificación de una característica.  4. Estructura en forma de cruz que se observa entre cromátidas no hermanas durante la meiosis. |
| **Título** | Aprende sobre variabilidad genética |
| **Descripción** | Actividad para trabajar los conceptos principales acerca de las características de la variabilidad genética. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | El **entrecruzamiento** llevado a cabo **en la meiosis**, genera **variabilidad genética**. Esto explica el hecho de que a pesar de tener **características heredadas** de nuestros padres, **somos diferentes a ellos**, al igual que lo somos de nuestros hermanos. |

[SECCIÓN 2]**1.5 Consolidación**

Realiza la siguiente actividad para consolidar lo que has aprendido en esta sección.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC40 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Las aportaciones a la teoría cromosómica de la herencia. |
| **Descripción** | Actividad para reconocer las contribuciones de Sutton, Boveri y Morgan a la teoría cromosómica de la herencia. |

[SECCIÓN 1]**2 Los cromosomas sexuales**

Desde el inicio de la genética, los especialistas en el estudio de las células, es decir los **citólogos**, notaron **diferencias cromosómicas entre** los **machos** y las **hembras** de algunos organismos, entonces pensaron que los cromosomas podían estar relacionados con la determinación del sexo.

Hoy sabemos que los cromosomas determinan el sexo en **muchos animales** como *Drosophila* y los **humanos**, y en **plantas dioicas**, es decir aquellas en las que los órganos sexuales masculinos y femeninos se encuentran en distintas plantas de la misma especie.

En dichos organismos, los cromosomas que determinan el sexo se denominan **cromosomas sexuales**, mientras que el resto son llamados **autosomas**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Un **cromosoma sexual** es aquel que **determina las características sexuales**, mientras que **un autosoma es cualquier cromosoma que no sea sexual**. |

[SECCIÓN 2]**2.1 La determinación cromosómica del sexo**

En muchos organismos, ser **macho** o **hembra** es una característica que se **hereda** a través de los cromosomas, como cualquier otra.

Por ejemplo, de los **23 pares de cromosomas** humanos, **un par** es **sexual**, mientras que las 22 parejas restantes son autosomas. Una **mujer** tiene como cromosomas sexuales el **par XX**, y un **hombre**, **XY**.

Si asignamos la letra A, a los autosomas, la carga cromosómica en humanos es:

**Total de cromosomas de la especie humana**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Mujer ♀ | 44A + XX | 46 |
| Hombre ♂ | 44A + XY | 46 |

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG6 |
| **Descripción** | Ilustrar los siguiente    Eliminar de la imagen los textos: Zona seudcautosomal, Zonas operativas (heterocromatina). |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Fuente <http://geneticacom.blogspot.com/p/herencia-de-caracteres-ligados.html> |
| **Pie de imagen** | Cada cromosoma sexual cumple funciones distintas. El Y aunque más pequeño, contiene los genes de la **masculinidad**, a estos se les denomina **SRY** por sus siglas en inglés que significan: **región determinante del sexo sobre el cromosoma Y**. El cromosoma X contiene miles de genes, de los cuales solamente unos pocos se relacionan con las características sexuales. |

Cada **gameto haploide** producto de la **meiosis**, tiene uno de los cromosomas sexuales de la pareja. Los **óvulos** llevan el **cromosoma sexual X**, mientras que los espermatozoides, en igual proporción, portan el **cromosoma X** y otros el **cromosoma Y**. Entonces, ser hombre o mujer depende del espermatozoide que participe en la fecundación.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG7 |
| **Descripción** | Ilustrar con colores, lo siguiente |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Fuente: <http://www.filosoraptor.net/2013/05/son-mellizos-o-gemelos.html> |
| **Pie de imagen** | En humanos, los cromosomas sexuales **XX** son propios de las mujeres, mientras que **XY** se encuentran en los hombres. El **cromosoma Y** está presente en los **machos** de los **animales mamíferos**, mientras que las hembras se caracterizan por la ausencia de este cromosoma. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | En **humanos**, el sexo está determinados por los **cromosomas sexuales** **X** y.  Las mujeres tienen los cromosomas **XX**, mientras que los hombres portan los cromosomas sexuales **XY.** |

El sexo se determina de manera distinta en diferentes especies. En la siguiente tabla puedes observar algunos ejemplos:

**Determinación del sexo en algunas especies**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Organismo | ♀ | ♂ |
| Saltamontes | XX | X0  Solamente tienen un cromosoma X |
| Mosca de la fruta | XX | XY o X0 |
| Aves  Polillas  Mariposas | XY  Para evitar confusiones se llaman ZW | XX  Para evitar confusiones se llaman ZZ |

[SECCIÓN 2]**2.2 La herencia ligada al sexo**

Los genes ubicados en los cromosomas sexuales se denominan **genes ligados al sexo** y se transmiten a los hijos de una manera especial, conocida como **herencia ligada al sexo.**

La mayor parte de los genes del **cromosoma X** determinan **características** distintas a las sexuales. En las mujeres, un **gen recesivo** en un cromosoma X **no se expresa** porque tiene otro cromosoma X con el gen dominante, pero en los hombres ocurre algo distinto, como solo disponen de un cromosoma X, de encontrarse allí un alelo recesivo, este se expresará, dado que no tiene una pareja homóloga (otro cromosoma X) que pueda evitar su expresión. Algunos ejemplos de este tipo de herencia son el daltonismo y la hemofilia, veamos:

* Las personas **hemofílicas** no producen una proteína necesaria para la coagulación de la sangre, de manera que necesitan transfusiones y pueden sufrir grandes hemorragias con una simple herida. Los genes para esta condición, se encuentran en el cromosoma X.

Para representar la hemofilia, usamos un superíndice en minúscula en la Xh, mientras que, para simbolizar a un individuo que no padece esta enfermedad, se pone el mismo superíndice en mayúscula XH.

La descendencia de una mujer portadora de la hemofilia (lleva el gen pero no se expresa), es decir, con un genotipo heterocigoto XHXh, y un hombre normal con un genotipo XHY, sería de la siguiente manera:

**Descendencia entre madre portadora de hemofilia y padre sano**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Gametos | XH | Y |
| XH | XH | XH Y |
| Xh | XH | Xh Y |

**Ninguna mujer** de la descendencia **padecerá hemofilia**, mientras que existe un **50% de probabilidad** de que los **hijos hombres** **sufran la enfermedad**. Del mismo modo, existe un 50% de probabilidad de que si es una niña, esta sea portadora y un 50% que no lo sea.

* El **daltonismo** es una falla genética que causa dificultad para diferenciar los colores. Sigue el mismo patrón de herencia que la hemofilia.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG8 |
| **Descripción** |  |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <http://opticaporlacara.com/2010/08/daltonismo/> |
| **Pie de imagen** | Las hijas de un padre con un **genotipo normal** para el gen del **daltonismo** y una **madre portadora** no serán daltónicas, pero los hijos varones tienen un 50% de probabilidad de padecer la enfermedad. Algo distinto ocurre si la madre es portadora y el **padre es daltónico**. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC50 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La genética/ La herencia del sexo y la herencia ligada al sexo |
| **Cambio (descripción o capturas de pantallas)** | Cambios en el interactivo  Modificar el texto señalado por: El gameto femenino siempre aporta el cromosoma sexual X.  Modificar la instrucción por: Si un hombre con fibrosis quística (ffXY) tiene hijos con una mujer portadora (FfXX), ¿cuál es la distribución de los genotipos en los gametos y en la descendencia?  Modificar las preguntas por:  ¿Cuáles son los genotipos probables de los padres?  ¿Cuáles serán los genotipos de la descendencia?  Cambios en la ficha del profesor  Objetivo  Este interactivo ayuda a entender cómo funciona la herencia del sexo en el ser humano y cómo se heredan las enfermedades ligadas al sexo.  Propuesta  Durante la presentación  El interactivo propone dos líneas de trabajo:  - La herencia del sexo.  - La herencia ligada al sexo.  En cada una de ellas se muestra cómo son:  - Los padres.  - Los gametos.  - La descendencia.  Antes de desarrollar cada etapa de la animación, pida a los estudiantes que anticipen las respuestas a las siguientes fases.  Al final de la línea de trabajo relacionada con la herencia del sexo, cuenta con una actividad que permite practicar con el grupo los factores de la misma. La línea de la herencia ligada al sexo también propone una actividad sobre el daltonismo para consolidar los conocimientos.  Después de la presentación  Si desea que amplíen el tema de la herencia del sexo, puede solicitar a los estudiantes que formen grupos de trabajo y busquen información relacionada, a partir de la cual pueden presentar un resumen sobre alguno de los siguientes aspectos:  - La determinación del sexo en el ser humano.  - Otras enfermedades ligadas al sexo: la hemofilia o la distrofia muscular de Duchenne.  Para profundizar en estos temas, pueden consultar la página web del Proyecto Biosfera del Ministerio de Educación [[ver](http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/alumno/4ESO/genetica1/contenidos11.htm)], y la página de profesor en línea [[VER]](http://www.profesorenlinea.cl/Ciencias/Herencia_ligada_sexo.html).  Cambios en ficha del estudiante  **¿Qué entendemos por herencia del sexo?**  En la especie humana, el sexo viene determinado por el par 23, los cromosomas sexuales. El sexo se hereda como cualquier otro carácter genético. En las mujeres el genotipo de este par es XX, y en los hombres, XY. Todos los embriones tardan unas semanas en determinar el sexo de sus gónadas (testículos u ovarios). En los XY se activa un gen presente en el cromosoma Y, que es el que determina que el nuevo individuo desarrolle sus gónadas en testículos.  Durante la formación de los espermatozoides en el hombre, se producen en igual proporción los gametos con el cromosoma X y con el cromosoma Y. En el caso de la mujer, los óvulos siempre tienen un cromosoma X. Por lo tanto, la probabilidad de que el nuevo ser sea niño o niña es, exactamente, del 50 %.  **¿Qué significa la herencia ligada al sexo?**  La herencia ligada al sexo es aquella transmisión de los caracteres que viene determinada por genes que se encuentran en los cromosomas sexuales (en la mayoría de los casos, es el cromosoma X y, en muy pocos casos, el cromosoma Y).  En las mujeres, un gen recesivo en uno solo de los cromosomas X no se expresará ya que su alelo en el cromosoma análogo será dominante. En cambio, como los hombres cuentan con solo una copia del cromosoma X, es mucho más probable que se exprese el carácter recesivo. Son muchos los caracteres que vienen determinados de forma recesiva en el cromosoma X.  **Las enfermedades ligadas al sexo: el daltonismo**  Las enfermedades genéticas ligadas al sexo no se deben a un agente patógeno, sino que se heredan de uno de los progenitores. Este defecto genético, causado por un alelo recesivo que se encuentra en el cromosoma X, se manifiesta de forma diferente en hombres y en mujeres.  De las más de cinco mil enfermedades genéticas que se han identificado, el daltonismo, o ceguera para el rojo y verde, es una de las más conocidas. Esta condición se expresa en los individuos como una dificultad para distinguir ciertos colores.  Existen varios tipos de daltonismo y su afectación puede ser muy variable: desde no distinguir ni un solo color a alterar algunos matices del verde y el rojo. El grado de afectación puede determinarse con los test visuales de las Cartas de Ishihara.  Además, puede manifestarse tanto en hombres como en mujeres, aunque esta dolencia afecta más a los primeros. El motivo es, evidentemente, que ese gen recesivo se encuentra en el cromosoma X:  - Si un hombre hereda un cromosoma X con esta deficiencia, será daltónico.  - Una mujer solo será daltónica si sus dos cromosomas X expresan ese carácter recesivo.  Existen muchas enfermedades más como la hemofilia, ligadas al sexo, en la que las que los hombre la padecen con mayor frecuencia.  Amplía la información sobre la herencia del sexo y la herencia ligada al sexo consultando la página web del Proyecto Biosfera del Ministerio de Educación [[ver](http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/alumno/4ESO/genetica1/contenidos11.htm)] y la página de profesor en línea [[VER]](http://www.profesorenlinea.cl/Ciencias/Herencia_ligada_sexo.html). |
| **Título** | La herencia del sexo y la herencia ligada al sexo |
| **Descripción** | Interactivo que permite practicar la combinación genética que determina la herencia del sexo y la herencia ligada al sexo. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Las **enfermedades** con **herencia ligada al sexo** a su vez pueden ser:   * Enfermedades **recesivas ligadas a X**, en las cuales es necesaria la presencia de **dos copias** del gen para que la enfermedad se exprese. Son **más comunes en hombres**. * Enfermedades **dominantes ligadas a X**, en las que es suficiente la presencia de solo **una copia del gen** afectado para que la enfermedad se manifieste. |

[SECCIÓN 2]**2.3 Consolidación**

Realiza la siguiente actividad para consolidar lo que has aprendido en esta sección.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC60 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Los cromosomas sexuales y su herencia |
| **Descripción** | Actividad que consolida conocimientos acerca de los cromosomas sexuales y su herencia. |

[SECCIÓN 1]**3 Otros tipos de herencia**

A diferencia de las características con **herencia ligada al sexo**, muchas otras se **heredan** a través de los **autosomas** y siguen uno de los siguientes **patrones de herencia**:

* **Herencia autosómica dominante**: la **característica heredada** es **dominante**, es decir **siempre se expresa**, aunque solamente uno de los autosomas de la pareja, tenga la información.

En las **enfermedades con este patrón de herencia**, el **alelo norma**l es el **recesivo** y el **alelo anormal** es el **dominante**. Un ejemplo de enfermedad autosómica dominante poco frecuente, es la **acondroplasia**, un tipo de **enanismo**.

* **Herencia autosómica recesiva**: la **característica heredada es recesiva**, para que se exprese debe encontrarse en estado **homocigoto,** en donde las dos copias del gen portan la condición, lo que significa que fue **heredada de ambos padres**.

Un ejemplo de **enfermedad autosómica recesiva** es la **fenilcetonuria (FCU)**, en esta, los bebés tienen una falla en un gen, debido a la cual **carecen** de una sustancia necesaria para descomponer otra, llamada **fenilalanina** que se encuentra en ciertos alimentos. La fenilalanina se acumula en el cuerpo y **puede provocar retraso mental** si no se trata adecuadamente.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG9 |
| **Descripción** | Hombre con acondroplasia |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | [8288056](http://www.shutterstock.com/pic-8288056/stock-photo-little-man-dwarf-businessman-speed-surfing-on-internet-library-metaphor-with-skateboard-studio.html?src=8yzSwDDKJfSDSImosgNVTA-2-10) |
| **Pie de imagen** | La **acondroplasia** es un tipo de **enanismo humano**. En muchos casos se encuentra determinada por una **falla genética** que se hereda de forma **autosómica dominante**, lo cual significa que solamente uno de los padres transmitió el gen afectado. Se presenta en **1 de cada 25.000 niños**. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | La **herencia autosómica** corresponde a las características transmitidas de padres a hijos, a través de los **cromosomas no sexuales o autosomas**.   * En la **herencia autosómica dominante**, basta una sola copia del gen para que este se exprese. * En la **herencia autosómica recesiva**, se necesitan dos copias del gen para que el rasgo se manifieste. |

[SECCIÓN 2]**3.1 La herencia polialélica**

El tipo particular de herencia, en el que una característica está determinada por **un gen** que tiene **más de dos alelos**, con diferente comportamiento, se conoce como **herencia polialélica**. Un ejemplo de este tipo de herencia es la transmisión de los grupos sanguíneos humanos.

[SECCIÓN 3]**3.1.1 La herencia de los grupos sanguíneos**

Un **grupo sanguíneo** es una forma de **clasificar la sangre**. Se debe a las características que presentan dos componentes sanguíneos: **la membrana de los eritrocitos** o glóbulos rojos y **el suero**.

La **superficie de los eritrocitos** puede presentar o no, unas moléculas denominadas **antígenos** que tienen afinidad con otras llamadas **anticuerpos**. De este modo, en humanos se encuentran individuos:

* Con el **antígeno A**
* Con el **antígeno B**
* Con los dos **antígenos A** y **B**
* Sin antígenos

El **suero sanguíneo** puede tener o no **anticuerpos**, es decir **moléculas** producidas por el sistema de defensa del organismo, **que reconocen antígenos** particulares. Si se genera una reacción **antígeno anticuerpo**, la sangre se aglutina y el individuo puede morir.

Así, en el suero sanguíneo humano se encuentra que:

* Las personas con antígeno A tienen el anticuerpo **anti-B**.
* Las personas con antígeno B tienen el anticuerpo **anti-A**.
* Las personas con antígenos A y B **no tienen anticuerpos**.
* Las personas sin antígenos tienen anticuerpos **anti-A** y **anti-B**.

La **compatibilidad sanguínea** puede determinar la supervivencia de un organismo. Antes de que se llevara a cabo este descubrimiento, muchas personas que recibían transfusión de sangre morían, a causa de la incompatibilidad sanguínea.

Los cuatro grupos sanguíneos humanos: **A**, **B**, **AB** y **0** (cero), están determinados por un gen que tiene tres alelos, de los cuales A y B son codominantes entre sí, y a su vez dominantes sobre el tercer alelo llamado **i**, que en estado homocigoto (**ii**) determina que el tipo de sangre sea 0.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC70 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La genética/ Responde sobre la herencia de los grupos sanguíneos |
| **Cambio (descripción o capturas de pantallas)** | Modificar:  ¿Cuál es el grupo sanguíneo de una persona cuyo genotipo tiene un alelo A y un alelo O? por ¿Cuál es el grupo sanguíneo de una persona cuyo genotipo tiene un alelo A y un alelo i?  Si una persona presenta el antígeno B en la membrana de los eritrocitos, ¿qué anticuerpos tiene el plasma? por  Si una persona presenta el antígeno B en la membrana de los eritrocitos, ¿qué anticuerpos tiene el suero?  En la pregunta ¿Es posible que una pareja con grupos sanguíneos A y B tengan un hijo cuyo grupo sanguíneo sea 0? Modificar la opción de respuesta “Si, si los dos padres son A0 y B0” por “Sí, si un padre es Ai y el otro Bi.” |
| **Título** | Responde acerca de la herencia de los grupos sanguíneos. |
| **Descripción** | Actividad para repasar las variables que influyen en el conjunto de rasgos que se heredan en el grupo sanguíneo. |

Para resolver problemas de herencia genética, ligada al sexo y polialélica, puedes visitar la página del proyecto biósfera del Gobierno de España [[VER]](http://recursos.cnice.mec.es/biosfera/alumno/4ESO/genetica1/contenidos12.htm).

[SECCIÓN 2]**3.2 La herencia poligénica o multifactorial**

Características como el **color**, el **tamaño**, la **altura**, el **peso** y el **comportamiento**, son el resultado de la **interacción** de **varios genes**. Estos casos se conocen como **herencia poligénica** o **multifactorial**.

Los caracteres afectados por **poligenes** (varios genes), no muestran diferencias claras entre grupos de individuos, sino que originan numerosas combinaciones que dan lugar a una **graduación de pequeñas variaciones**. De este modo, es posible encontrar por ejemplo en una población humana, rangos de estaturas muy variables.

Aunque la estatura depende en parte de la **nutrición** del organismo y de otros **factores ambientales**, si todos los individuos de una población se mantuvieran en las mismas condiciones, también existiría una **variación gradual** en esta característica, debido a las diferencias genéticamente determinadas y a la interacción entre los genes de dichos individuos.

Se cree que la mayoría de las características humanas normales, son poligénicas.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG10 |
| **Descripción** | Grupo de mamíferos |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 105549926 |
| **Pie de imagen** | El **color del pelaje** de los mamíferos, es un ejemplo de la manera en la que diferentes genes cooperan para determinar la apariencia de esta característica. En humanos, la mayoría de defectos comunes de origen genético como la **obesidad**, **labio leporino** (fisura oral) o la **luxación de cadera**, tienen **herencia multifactorial**. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | La **herencia poligénica** depende de la acción que tienen varios genes (**poligenes**), sobre una misma característica. |

[SECCIÓN 3]**3.2.1 Un ejemplo de interacción genética: la epístasis**

Un tipo particular de **interacción genética** es la **epístasis**, un fenómeno en el que **la expresión de un gen interfiere** en la **expresión de otro** gen. Los **genes epistáticos** **se expresan** y ocultan el efecto de otros genes.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG11 |
| **Descripción** | Epístasis en el color del ratón |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <https://www.boundless.com/biology/textbooks/boundless-biology-textbook/mendel-s-experiments-and-heredity-12/laws-of-inheritance-96/epistasis-424-11651/images/fig-ch12_03_05/> |
| **Pie de imagen** | En **ratones** el color agutí (A) es dominante sobre los colores negro o gris. El gen C ubicado en un **locus** distinto, es el responsable de la producción del pigmento para el pelaje. El alelo recesivo c no produce el pigmento. Un ratón con el **genotipo homocigoto cc** es albino independientemente de los demás alelos presentes; por lo tanto, **el gen C es epistático con respecto al gen A**. |

[SECCIÓN 2]**3.3 La pleiotropía**

La **pleiotropía** se presenta cuando un gen afecta más de una característica. De verse alterada la información de un **gen pleiotrópico**, se pueden modificar varios **rasgos fenotípicos** al mismo tiempo.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG12 |
| **Descripción** | Gato blanco de ojos azules |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 137161712 |
| **Pie de imagen** | El gen para el **color blanco del pelaje en gatos**, tiene un **efecto pleiotrópico** sobre los **ojos** y los **oídos**. De este modo, los gatos blancos de ojos azules suelen ser sordos. Otro ejemplo de pleiotropismo son las plumas rizadas en las gallinas que a su vez pueden favorecer la supervivencia frente a altas temperaturas. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC80 |
| **Título** | Reconoce diferentes tipos de herencia e interacciones genéticas en casos específicos. |
| **Descripción** | Actividad de análisis de casos, que permite reconocer diferentes tipos de herencia e interacciones genéticas en características específicas. |

[SECCIÓN 2]**3.4 La herencia materna**

Las **mitocondrias** y los **cloroplastos** son organelos especializados presentes en las **células eucariotas** (con núcleo). Poseen una porción de los genes que hacen parte del genoma celular total.

Los genes que se encuentran en dichos organelos, se heredan de un modo especial denominado **herencia materna**, veamos de qué se trata.

Durante la **unión de los gametos**, ambos padres **aportan** equitativamente al genoma del núcleo del **cigoto**. Sin embargo, la contribución citoplasmática es distinta, debido a que **la mayor parte del citoplasma celular es aportada por el óvulo**, mientras que el espermatozoide no aporta prácticamente nada de su citoplasma.

Como los organelos se encuentran en el citoplasma, sus genes son transmitidos al cigoto, gracias al gameto femenino, por lo mismo, presentan herencia estrictamente materna.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG13 |
| **Descripción** | Mitocondria  Señalar en la imagen solamente lo que aparece allí como “Strands of mitochondrial DNA”, modificando este texto por “Genes mitocondriales” |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 23391601 |
| **Pie de imagen** | Los **genes mitocondriales** se transmiten a los hijos mediante **herencia materna**. Si en humanos estos genes se ven afectados, pueden generarse **enfermedades mitocondriales**, que causan daños en las células del cerebro, los riñones y el sistema respiratorio, entre otros. Algunas de estas enfermedades son muy graves. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC90 |
| **Título** | Análisis de pedigríes humanos |
| **Descripción** | Interactivo que presenta diferentes pedigríes humanos de condiciones genéticas con distintos patrones de herencia. |

[SECCIÓN 2]**3.6 Consolidación**

Realiza la siguiente actividad para consolidar lo que has aprendido en esta sección.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC100 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Los tipos de herencia. |
| **Descripción** | Actividad que permite afianzar los conocimientos acerca de los diferentes tipos de herencia. |

[SECCIÓN 1]**4 Las enfermedades genéticas**

Una **enfermedad genética** es la **alteración del estado de salud** de un individuo, ocasionada por un cambio en el **genoma**. Las enfermedades genéticas **pueden o no, ser hereditarias**, dependiendo del tipo de células en las que se presenta el cambio genético.

* Las **enfermedades genéticas no hereditarias**: afectan solamente a las **células somáticas**, por lo tanto **el cambio genético no se transmite** a los hijos.
* Las **enfermedades genéticas hereditarias**: el gen alterado se encuentra en las **células sexuales** (**óvulos** y **espermatozoides**), por lo tanto **el cambio se transmite** a los hijos.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG13 |
| **Descripción** | Niño con síndrome de Down |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 106429994 |
| **Pie de imagen** | El **síndrome de Down** es una **manifestación genética no hereditaria**, causada por la presencia de **una copia extra del cromosoma 21**, razón por la cual también se le conoce como **trisomía 21**. Los individuos con esta condición presentan retardo en el crecimiento, esterilidad discapacidad cognitiva, entre otras cosas.  El **cáncer** es otra enfermedad **debida a cambios genéticos**, ocasionados en su mayoría por factores ambientales, aun así **muchos tipos de cánceres no se heredan.** |

[SECCIÓN 2]**4.1 Las enfermedades hereditarias**

Las **enfermedades hereditarias** se **transmiten** a lo largo de las **generaciones**, debido a que el **cambio genético** se encuentra registrado en las **células gaméticas**.

Estas enfermedades se pueden clasificar de la siguiente manera:

**Clasificación de las enfermedades hereditarias**

|  |  |
| --- | --- |
| Enfermedad monogénica | Causada por alteraciones de un solo gen. También recibe el nombre de enfermedad mendeliana. Se conocen más de 6.000 enfermedades de este tipo. |
| Enfermedad multifactorial | Originada por la **combinación entre cambios en varios genes**, **y factores ambientales** como: los malos hábitos, la edad y el sexo. Este tipo de enfermedad **no sigue un patrón de herencia mendeliano** y se conoce también como **poligénica**. |
| Enfermedad  genética | Producida por **cambios en la estructura de los cromosomas**, sea por **pérdida** o **ganancia** de un fragmento del mismo, o de un cromosoma entero. O por **ubicación de pedazos de cromosomas en zonas distintas** a las que deberían estar. |
| Enfermedad mitocondrial | Debida a **cambios en los genes mitocondriales**. Se han reconocido más de 20 enfermedades genéticas de tipo mitocondrial. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC110 |
| **Título** | Identifica los tipos de enfermedades genéticas |
| **Descripción** | Actividad para reconocen las características de los tipos de enfermedades genéticas. |

[SECCIÓN 2]**4.2 Las mutaciones: posible causa de enfermedad**

Todos los organismos pueden presentar cambios en sus características genéticas. Los **cambios que presenta un gen** se denominan **mutaciones**, estas pueden ser **heredadas** o no**.** El agente que causa la mutación se denomina **mutágeno**.

Las mutaciones pueden ocasionar **diferentes consecuencias** que pueden ser **beneficiosas** o **perjudiciales**. Algunas originan **variabilidad genética**, otras son **silenciosas** y no tienen efecto sobre el individuo, mientras que ciertas mutaciones **causan enfermedades** o **alteraciones en el desarrollo de los organismos**; en este apartado nos dedicaremos solamente a estas últimas.

Cuando la mutación ocurre en las **células somáticas**, la **descendencia no se afecta**, pero si se presenta en los **gametos**, esta se **transmite a los hijos**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Las mutaciones reciben nombres aún más específicos de la siguiente manera:   * **Mutación somática**: presente en células somáticas. * **Mutación germinal**: propia de las células sexuales * **Mutación génica**: afecta un solo gen. * **Mutación cromosómica**: afecta uno o varios cromosomas. * **Mutación genómica**: una o varias mutaciones afectan todo el genoma. |

Según la **causa de la mutación**, esta puede ser espontánea o inducida.

* Las **mutaciones espontáneas** ocurren de manera **natural**, debido a fallas en los **procesos biológicos** de **la célula**, que conllevan a que se modifiquen ciertos genes. A pesar de que las células tienen elaborados **mecanismos que controlan su correcto funcionamiento**, las mutaciones pueden presentarse, **afectando el equilibrio normal** de la célula.
* Las **mutaciones inducidas** se generan debido a la exposición del organismos a factores externos como:
* **Agentes físicos**: como la **radiación ultravioleta** (UV) presente en los rayos solares, y los **rayos X** usados en las radiografías. Las mutaciones generadas por agentes físicos suelen presentarse después de exposición prolongada a estos.
* **Agentes químicos**: ciertas sustancias pueden alterar la estructura de los genes. Por ejemplo la **colchicina**, usada para prevenir la **crisis de gota**, una enfermedad asociada a la acumulación de **ácido úrico** en la sangre que genera fuertes dolores. Los **componentes tóxicos** del cigarrillo también se consideran agentes químicos mutágenos.
* **Agentes biológicos**: en este grupo se encuentran **virus** y **bacterias**. Ejemplos de estos son: la bacteria *Helicobacter pylori*, considerada una **causa principal de cáncer gástrico**, y el virus del **papiloma humano** que se encuentra **asociado al cáncer de cuello uterino**.

Las mutaciones relacionadas con enfermedades genéticas van desde **cambios** muy **pequeños en un gen**, hasta la **pérdida** y/o **ganancia** de **genes** o **cromosomas** completos.

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **Las mutaciones y el cáncer** |
| **Contenido** | En el **cáncer**, las células se **reproducen sin control,** generando **tumores malignos** que pueden llevar a la muerte del individuo.  Esta enfermedad es **producto de múltiples mutaciones en una sola célula**, las cuales generan **daños en su mecanismo de control**. Aunque muchas de estas mutaciones surgen en las **células somáticas**, algunas de ellas pueden transmitirse a los hijos mediante las **células sexuales**.  Se considera una **enfermedad multifactorial**, debido a que son varios los factores que se encuentran asociados a su desarrollo, entre ellos: la exposición a **agentes mutágenos** (físicos, químicos y biológicos), además de las **características genéticas del individuo**. |

[SECCIÓN 3]**4.2.1 Los alelos letales**

Ciertas mutaciones generan **alelos letales** que al expresarse, puede desencadenar la muerte del individuo que lo posee. Algunos alelos son letales en prácticamente todos los **ambientes**. Mientras que otros son letales, dependiendo el ambiente en el que se desarrolle el organismo.

La **fibrosis quística** por ejemplo, es una **enfermedad genética** que provoca la acumulación de moco espeso principalmente en los pulmones, haciendo que los pacientes sean más susceptibles a infecciones. Sin tratamiento, esta enfermedad podría ser letal.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC120 |
| **Título** | Reconoce las características de las mutaciones |
| **Descripción** | Actividad que permite reconocer las características de las mutaciones genéticas. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC130 |
| **Título** | Las enfermedades genéticas |
| **Descripción** | Interactivo que presenta diferentes enfermedades genéticas hereditarias y no hereditarias. |

[SECCIÓN 2]**4.3 Consolidación**

Realiza la siguiente actividad para consolidar lo que has aprendido en esta sección.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC140 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Relaciona las enfermedades genéticas y las mutaciones |
| **Descripción** | Actividad que permite establecer relaciones entre las enfermedades genéticas y las mutaciones. |

[SECCIÓN 1]**5 El diagnóstico genético**

Hace algunos años, determinar si un individuo tenía **alteraciones genéticas** relacionadas con enfermedades, era una tarea no resuelta; sin embargo hoy no lo es.

Actualmente existen más de **2000 pruebas genéticas** disponibles, que se realizan a partir de **exámenes de sangre** y **otros tejidos**, con el fin de detectar cambios en la información genética, asociados a **trastornos genéticos**.

Los médicos recomiendan practicarse dichas pruebas, cuando sospechan de una posible enfermedad genética, bien sea en el **feto**, en el **embrión**, en **niños** o en **adultos**. Mediante estas pruebas también es posible determinar **el tipo y la dosis de un medicamento** que más le favorece a una persona.

Un resultado positivo, obtenido a partir de los métodos de diagnóstico genético, puede ser útil para:

* Tener en cuenta las medidas de prevención de la enfermedad.
* Facilitar la toma de decisiones a futuro; por ejemplo si se desea o no tener hijos.

Algunos métodos de diagnóstico genético son los dermatoglifos, el cariotipo y los métodos de diagnóstico prenatal.

[SECCIÓN 1]**5.1 Los dermatoglifos**

Este análisis **es una aproximación al genotipo** de un individuo, mediante la observación de las características de sus **dermatoglifos**, es decir, las crestas de piel presentes en las palmas de las manos, conocidas comúnmente como **huellas dactilares**.

Los dermatoglifos generan interés, debido a que son producto en gran medida, de la **información genética** del individuo. Una vez se forman, las crestas permanecen prácticamente invariables durante toda la vida, convirtiéndose en una marca de **identificación personal**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG14 |
| **Descripción** | Huella digital |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 173089268 |
| **Pie de imagen** | Los dermatoglifos constituyen la **huella digital**. Cada uno de nosotros tiene un **patrón de crestas único**, determinado en gran parte por nuestra información genética. A partir de los dermatoglifos, se puede **suponer** la existencia de ciertos tipos de **alteraciones genéticas**. |

A pesar de que la huella dactilar es única, existen ciertos **patrones de distribución similares** en los humanos, los cuales se ven **alterados** ante la presencia de ciertas **enfermedades genéticas**, entre ellas:

* Síndrome de Down
* Síndrome de Edwars o Trisomía 18
* Síndrome de Patau o trisomía 13

Esta técnica de diagnóstico es una **primera aproximación** a un caso particular. Dependiendo de la situación, el médico puede solicitar **exámenes más específicos** que le permitan confirmar o descartar su sospecha.

[SECCIÓN 1]**5.2 El cariotipo**

El **cariotipo** es el **patrón de cromosomas de una especie**. Para obtenerlo, se toma una fotografía de una **célula en metafase**, de esta se recortan los cromosomas y se organizan en parejas, de acuerdo con su **forma** y **tamaño**.

La prueba que se hace mediante el cariotipo se denomina **cariotipado** y puede ayudar a reconocer **problemas genéticos en un individuo**, a partir del conteo de los cromosomas y la búsqueda de cambios estructurales en los mismos.

Este examen se realiza a partir de prácticamente cualquier célula. Un resultado anormal de esta prueba de diagnóstico puede relacionarse con:

* Síndrome de Down
* Síndrome de Klinefelter (hombres con un cromosoma X extra, son XXY)
* Otras alteraciones que involucran pérdida o ganancia de cromosomas enteros o partes de estos.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG15 |
| **Descripción** | Cariotipo |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 264190697 |
| **Pie de imagen** | Al comparar el **cariotipo** de un individuo con el patrón de cromosomas de su especie en condiciones normales, se pueden reconocer **cambios**, algunos de los cuales se asocian a enfermedades. En el **síndrome del triple X** o **superhembra**, es posible reconocer la presencia de **47 cromosomas** en lugar de 46 como debería ocurrir. |

En un cariotipo **no se pueden reconocer cambios muy pequeños**, en los que se involucran solamente uno o pocos genes. Si el médico sospecha la presencia de una modificación de este nivel, deberá acudir a otras pruebas más específicas.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC150 |
| **Título** | Repasa las características de las pruebas de diagnóstico genético |
| **Descripción** | Actividad en la que es posible reconocer las características de algunas pruebas de diagnóstico genético |

[SECCIÓN 3]**5.3 El diagnóstico prenatal**

En ocasiones **antes del nacimiento**, se realizan pruebas que determinan o descartan la presencia de una **enfermedad genética**. Dichos exámenes se conocen como **pruebas de diagnóstico prenatal** y proporcionan información acerca de la **salud del bebé**.

Los procedimientos de diagnóstico prenatal pueden o no ser invasivos. Estos se caracterizan por:

* Las **pruebas invasivas** consisten en hacer una **punción** dentro de la **cavidad amniótica**, de modo que se obtenga una muestra del **líquido amniótico** o del **cordón umbilical**, a partir de la cual se realiza el examen.
* Las **pruebas no invasivas** implican procedimientos como las **ecografías** que permiten observar la **morfología y el desarrollo del feto**, o un **análisis de sangre materna**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC160 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La genética/ El diagnóstico prenatal |
| **Cambio (descripción o capturas de pantallas)** | Interactivo y ficha del estudiante, sin cambios.  Cambios en la ficha del profesor  **Objetivo**  Este interactivo permite comparar diferentes técnicas de diagnóstico prenatal, sus características y los momentos en los que se realizan.  **Propuesta**  Antes de la presentación  Pregunte a los estudiantes lo siguiente:  - ¿Qué son las técnicas de diagnóstico prenatal?  - ¿Por qué son importantes?  Durante la presentación  Antes de mostrar qué técnicas son invasivas o no invasivas, pida al grupo que intenten explicar en qué se basa esta clasificación y qué técnicas creen que se agrupan en cada apartado.  Una vez presentadas las diferentes técnicas de diagnóstico prenatal, pregúnteles sobre cuál creen que es la más efectiva y por cuál se inclinarían en caso de necesitarla.  Después de la presentación  La mayor parte de técnicas de diagnóstico prenatal utilizan pruebas moleculares y de cultivo a largo plazo. Organice a los estudiantes en varios grupos para que busquen información acerca de qué son y qué estudian las pruebas moleculares:  - Las pruebas moleculares: estudian alteraciones cromosómicas frecuentes (13, 18, 21, X e Y).  - Los estudios de cariotipo: estudian con detalle:  - Todos los cromosomas.  - Aneuploidías o poliploidías.  - Mutaciones cromosómicas de intercambios de fragmentos cromosómicos.  Es posible que madres de algunos estudiantes se hayan realizado alguna de estas técnicas de diagnóstico. En caso afirmativo, pídales que lleven al aula los resultados para mostrarlos a sus compañeros. Coméntenlos juntos. |
| **Título** | El diagnóstico prenatal |
| **Descripción** | Interactivo que presenta las técnicas de diagnóstico prenatal |

[SECCIÓN 2]**5.4 Consolidación**

Realiza la siguiente actividad para consolidar lo que has aprendido en esta sección.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC170 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: El diagnóstico genético |
| **Descripción** | Actividad que consolida las pruebas de diagnóstico genético y sus características. |

[SECCIÓN 1]**6 Competencias**

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC180 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La genética/ Competencias: investigación de las enfermedades genéticas |
| **Cambio (descripción o capturas de pantallas)** | Sin cambios. |
| **Título** | Competencias: indagación acerca de la fibrosis quística: su origen, método de detección y tratamiento. |
| **Descripción** | Actividad que propone realizar un procedimiento para el estudio del origen, método de detección y tratamiento de la fibrosis quística. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC190 |
| **Título** | Competencias: Comparación y análisis de cariotipos |
| **Descripción** | Actividad de comparación entre un cariotipo normal con otro que refleja una alteración cromosómica. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC200 |
| **Título** | Competencias: Reconocimiento de los dermatoglifos y su utilidad |
| **Descripción** | Actividad de reconocimiento de dermatoglifos y su utilidad en el diagnóstico genético. |

[SECCIÓN 1]**Fin de unidad**

|  |  |
| --- | --- |
| **Mapa conceptual** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC210 |
| **Título** | Mapa conceptual |
| **Descripción** | Mapa conceptual del tema La genética después de Mendel |

|  |  |
| --- | --- |
| **Evaluación: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC220 |
| **Título** | Evaluación |
| **Descripción** | Actividad que permite evaluar los conocimientos de los estudiantes acerca del tema La genética después de Mendel |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Webs de referencia** | | |
| **Código** | CN\_08\_07\_REC230 | |
| **Web 01** | *Motor OMIM (On line Mendelian inheritance in Man) para búsqueda de enfermedades genéticas mendelianas* | *http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim* |
| **Web 02** | *Actividades de El proyecto biológico para hacer cariotipos* | *http://www.biologia.arizona.edu/human/act/karyotyping/karyotyping2.html* |