|  |  |
| --- | --- |
| Título del guion | **La genética después de Mendel** |
| Código del guion | GUION CN\_08\_07\_CO |
| Descripción | El trabajo de Gregor Mendel abrió el camino para el estudio de la genética. Hoy, cien años después, esta disciplina nos muestra un panorama asombroso. |

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

**Gregor Mendel** (1822-1884) fue un monje austriaco del siglo XIX que investigó la herencia de los seres vivos a partir de experimentos con plantas de arveja. Como resultado de esos experimentos formulósus “leyes”, que son la base de la genética moderna.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Mendel propuso tres leyes:   * **Ley de la uniformidad**: al cruzar organismos homocigotos (uno dominante y uno recesivo) para algún carácter, todos los individuos de la primera generación (F1) tienen el mismo aspecto entre sí, y a su vez, con uno de sus progenitores. Esto es debido a que se expresa el carácter dominante. * **Ley de la** **segregación**: los rasgos de un carácter se encuentran por pares; estos se separan de forma equitativa durante la meiosis para repartirse entre los gametos, y durante la fecundación vuelven a reunirse. * **Ley de la** **herencia independiente de caracteres**: cada carácter de un individuo se hereda de forma independiente, por tanto, el patrón de herencia de un rasgo, no afecta el patrón de herencia del otro. |

Los resultados obtenidos por Gregor Mendel al estudiar los **mecanismos de la herencia** de las arvejas, 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.

Ya en 1902, se encontraron pruebas que confirmaban los hallazgos de Mendel. Estas pruebas son la base de lo que actualmente se conoce como **teoría cromosómica de la herencia** o **teoría cromosómica de Sutton y Boveri**.

Para comprender mejor cómo se llegó a esta teoría, debemos 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 fuera redescubierta la obra de Mendel, dos investigadores estudiabande manera independiente los procesos de división celular: **Walter Sutton** y **Theodor Boveri**. Ambos llegaron a conclusiones similares, con las cuales se construyó la **teoría cromosómica de la herencia**.

Aunque por publicar primero, con mayor frecuencia se cita a Sutton como autor de la teoría autosómica, Boveri estudió estos mecanismos y llegó a las mismas conclusiones.

Las propuestas de Sutton y Boveri fueron debatidas hasta 1915, cuando **Thomas Morgan**, a partir de sus experimentos, logró que fueran aceptadas.

|  |  |
| --- | --- |
| **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 después por Morgan, permitió comprobar y explicar las leyes de Mendel para la herencia de caracteres.  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 3]**1.1.1 Las observaciones de Sutton**

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

**Walter Sutton** estudió la espermatogénesis (es decir, la producción de espermatozoides) en machos de saltamontes, y realizó un descubrimiento que lo llevó a entender la función de los cromosomas.

Sutton reconoció que en las células, algunos cromosomas eran muy similares;de hecho,notó que en las células **diploides** los cromosomas se encontraban en pares. También observó que se apareaban, es decir, que los dos cromosomas de una pareja se unen para intercambiar fragmentos al inicio de la primera división meiótica.

Entonces Sutton pensó que los **genes**, esos componentes que se transmiten de generación en generación de los que habló Mendel, se encuentran en los cromosomas. Así comprendió cómo los alelos pueden **segregarse** o separarsede manera independiente: durante la meiosis, cada cromosoma se divide en dos partes (dos cromátidas), que se reparten de forma aleatoria entre las células hijas. Y si los genes están en los cromosomas, estos también se separarán y se repartirán de forma aleatoria.

Todo esto permitió verificar las conclusiones hechas por GregorMendel, y reveló los mecanismos que él, en su momento, no pudo explicar.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG1 |
| **Descripción** | Fotografía de Walter Sutton |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Walter\_sutton.jpg |
| **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. |

[SECCIÓN 3]**1.1.2 Las investigaciones de Boveri**

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

Boveri también describió el **aparato mitótico**, gracias a que fue el primero en reconocer los **centrosomas** (organelos especializados en la divisióncelular) y en detallar la función del **huso mitótico**, una serie de delgados tubos que ayudan a mover estructuras celulares durante la división celular.

Sus experimentos lo llevaron a concluir que:

* Los cromosomas se encuentran conectados a los extremos de la célula mediante el huso mitótico, que está conformado por estructuras a las que se les dio el nombre de **microtúbulos**.
* Durante la mitosis los cromosomas son dobles, es decir, poseen dos **cromátidas**, siendo una cromátida cada una de las cadenas de un cromosoma duplicado, y que se unen entre sí a través del **centrómero**. Al comienzo de la mitosis cada cromátida es dirigida por el huso mitótico hacia un extremo de la célula.
* Cada cromática de un cromosoma se dirige a un extremo diferente de la célula.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG2 |
| **Descripción** | Fotografía de Theodor Boveri |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <https://en.wikipedia.org/wiki/Theodor_Boveri#/media/File:Theodor_Boveri.jpg> |
| **Pie de imagen** | Los trabajos realizados por Boveri con el nematodo áscaris y con el erizo de mar, lo llevaron a entender la importancia de los resultados de Mendel acerca de la herencia, y complementaron los hallazgos publicados por Sutton. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC10 |
| **Título** | La teoría cromosómica de la herencia: Mendel, Sutton y Boveri |
| **Descripción** | Interactivo que expone la teoría cromosómica de la herencia a partir de los trabajos de Mendel, 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**.

Para sus estudios, Morgan eligió a la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, un insecto de apenas tres milímetros de largo. Este pequeño animal, además de ser fácil de criar y mantener, se reproduce cada dos semanas y sus hembras en su etapa reproductiva generan una gran cantidad de huevos.

La investigación de Morgan demostró que, efectivamente, los genes se hallaban en los cromosomas, dando así evidencia experimental para lo que hasta el momento era solo especulación.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG3 |
| **Descripción** | Fotografía de Thomas Morgan |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <https://en.wikipedia.org/wiki/Thomas_Hunt_Morgan#/media/File:Thomas_Hunt_Morgan.jpg> |
| **Pie de imagen** | Gracias a los estudios con la mosca de la fruta, Thomas Morgan y sus colegas demostraron que los genes se encuentran en los cromosomas, tal y como afirmaron Sutton y Boveri. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC20 |
| **Título** | Los aportes de Morgan a la genética |
| **Descripción** | Interactivo que presenta los experimentos y aportes de Thomas Morgan |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC30 |
| **Título** | Repasa los aportes a la genética de Mendel, Sutton y Boveri |
| **Descripción** | Actividad para repasar los aportes hechos a la genética por Mendel, Sutton y Boveri |

[SECCIÓN 3]**1.3 Ligamiento**

La teoría cromosómica de la herencia incluye también un concepto llamado **ligamiento genético**. Se dice que los genes están **ligados** cuando se encuentran localizados en un mismo cromosoma, y además muy próximos entre sí. Cuando esto ocurre los genes se suelen heredar juntos, pues durante el entrecruzamiento no se separan, como sí lo hacen otros genes del mismo cromosoma. Esto quiere decir que los genes ligados se transmiten juntos a los gametos, y por lo tanto su segregación no es 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** | Segregación de genes independiente y genes ligados |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | <http://www.lourdes-luengo.es/biologia/genesligados.html>    Ilustrar la imagen anterior: |
| **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 las arvejas determinadas por genes que no están ligados.

[SECCIÓN 3]**1.4 Entrecruzamiento**

Otro aspecto importante de la teoría cromosómica de la herencia es el **entrecruzamiento**, el cual es el intercambio mutuo de genes entre dos **cromosomas homólogos**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Recuerda** | |
| **Contenido** | Los cromosomas homólogos son aquellos que tienen información de las mismas características. Así, aunque los humanos tenemos 46 cromosomas, hay solo 23 tipos de ellos, por lo que hay dos copias de cada uno. Los cromosomas de una pareja con los mismos genes son homólogos entre sí: los dos cromosomas 1, por ejemplo, son homólogos entre ellos, pero el cromosoma 1 y el cromosoma 2 no son homólogos, y, por tanto, los genes que tienen son diferentes.  Hay que recordar que aunque un par de cromosomas homólogos tienen los mismos genes, los alelos de cada cromosoma sí pueden ser diferentes. |

Este intercambio de genes se lleva a cabo durante el comienzo de la meiosis, cuando los cromosomas homólogos se unen momentáneamente. El entrecruzamiento permite que haya **recombinación genética**, es decir, que se hagan nuevas combinaciones de genes en los cromosomas. Gracias a esto los organismos con reproducción sexual (que son aquellos cuyas células hacen meiosis) son más diversos. En otras palabras, el entrecruzamiento produce **variabilidad genética**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG5 |
| **Descripción** | Entrecruzamiento en cromosomas homólogos |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Ilustrar las imagen  Obtenido de: <http://lareddelacienciaprofaargentina.blogspot.com/>    Es necesario poner la tilde a la palabra “Homólogos” |
| **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 los hacen diferentes a ambos padres y a sus hermanos. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC40 |
| **Título** | El ligamiento y el entrecruzamiento |
| **Descripción** | Interactivo que explica los fenómenos de ligamiento y entrecruzamiento |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC50 |
| **Ubicación en Aula Planeta** | 4 ESO/ Biología y Geología/ La reproducción celular/ Aprende sobre la 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. (Esta es la respuesta de la opción “Recombinación”)  2. Intercambio de genes entre dos cromosomas homólogos durante la meiosis. (Esta es la respuesta de la opción “Entrecruzamiento”)  3. Cambio en la información genética de un ser vivo, que se expresa como la modificación de una característica. (Esta es la respuesta de la opción “Mutación”)  4. Estructura en forma de cruz que se observa entre cromátidas homólogas no hermanas durante la meiosis. (Esta es la respuesta de la opción “Quiasma”) |
| **Título** | Aprende sobre la variabilidad genética |
| **Descripción** | Actividad para repasar algunos aspectos relacionados con la variabilidad genética |

El desarrollo de la teoría cromosómica de la herencia requirió de los aportes de diferentes investigadores. Los planteamientos de esta propuesta se resumen así:

|  |
| --- |
| 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 (separa) no tiene efecto sobre la segregación del otro, a menos que se encuentren ligados, es decir, muy cercanos en el mismo cromosoma, en cuyo caso tienden a heredarse juntos. |
| 1. Los genes de un mismo cromosoma que no estén muy cercanos pueden heredarse por separado, debido al entrecruzamiento que se lleva a cabo durante la meiosis. |

[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\_CO\_REC60 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: La teoría cromosómica de la herencia |
| **Descripción** | Actividad acerca de 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, por lo que 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* o los mismos seres humanos. También 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 todos estos organismos, los cromosomas que determinan el sexo se denominan **cromosomas sexuales**, mientras que el resto de cromosomas son llamados **autosomas**.

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

En muchos organismos, ser **macho** o **hembra** es una característica que se heredaa 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 dos cromosomas sexuales llamados **XX**, mientras que un hombre tiene un cromosoma sexual **X** y otro denominado **Y**.

Si asignamos la letra A a los autosomas, el número cromosómico en humanos es:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Total de cromosomas de la especie humana | | |
|  | Autosomas + cromosomas sexuales | Número total de cromosomas |
| Mujer | 44A + XX | 46 |
| Hombre | 44A + XY | 46 |

Cada cromosoma sexual cumple funciones distintas. El **Y** es más pequeño que el **X**, y contiene los genes de la masculinidad. El cromosoma **X** contiene miles de genes, de los cuales solamente unos pocos se relacionan con las características sexuales. Es por esto que un humano puede sobrevivir sin un cromosoma **Y**, pero no sin un cromosoma **X**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG6 |
| **Descripción** | Cromosomas x y Y |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Ilustrar esta imagen <http://geneticacom.blogspot.com/p/herencia-de-caracteres-ligados.html>    Eliminar de la imagen los textos: Zona seudoautosomal, Zonas operativas (heterocromatina). |
| **Pie de imagen** | Mientras que el cromosoma **X** contiene diferentes genes que se relacionan con diversas funciones, el cromosoma **Y** solo tiene información de características sexuales. |

En la reproducción sexual, cada gameto haploide, producto de la meiosis, tiene un cromosoma sexual. Los óvulos llevan el cromosoma sexual X, mientras que los espermatozoides llevan la mitad de las veces el cromosoma X, y la otra mitad el cromosoma Y. Entonces, ser hombre o mujer depende del espermatozoide que participe en la fecundación, pues si un óvulo se une a un espermatozoide con cromosoma X, el nuevo individuo será mujer, pero si se une a un espermatozoide con cromosoma Y, el nuevo individuo será hombre.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG7 |
| **Descripción** | Distribución de cromosomas X y Y en los gametos |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Ilustrar: <http://www.filosoraptor.net/2013/05/son-mellizos-o-gemelos.html> |
| **Pie de imagen** | Los óvulos siempre tienen cromosomas **X**, pues las mujeres no poseen el cromosoma **Y**. Los espermatozoides pueden tener cromosoma **X** o **Y**. |

En términos generales, el cromosoma **Y** está presente en los machos de los animales mamíferos, mientras que las hembras se caracterizan por la ausencia de este cromosoma. En otros organismos, el sexo se determina de manera distinta.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Determinación del sexo en algunas especies | | |
| Organismo | Hembras | Machos |
| 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.**

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **La expresión de los caracteres recesivos ligados al cromosoma X** |
| **Contenido** | Como las mujeres tienen dos cromosomas **X**, cuando solo uno de ellos tiene un gen recesivo este no se expresa, sino que lo hace el gen dominante del otro cromosoma **X**.  En los hombres no ocurre lo mismo, pues los genes de los cromosomas **X** y **Y** no son iguales. Un gen en el cromosoma **X** de un hombre siempre se expresará, sin importar si es dominante o recesivo, pues no hay otro gen que se exprese en su lugar. |

Un ejemplo de un gen con herencia ligada al sexo es el que produce la enfermedad llamada **hemofilia**. Las personas hemofílicas no producen una proteína necesaria para la coagulación de la sangre, de manera que pueden sufrir grandes hemorragias con una simple herida y necesitan transfusiones frecuentes. Los genes para esta enfermedad se encuentran en el cromosoma **X**.

Para representar el **alelo de la hemofilia**, que es recesivo, usamos un superíndice en minúscula en la letra que representa el gen (en este caso, una **X**). Así, el alelo portador de la hemofilia es **Xh**. Para simbolizar el alelo de un individuo que no padece esta enfermedad, se pone el mismo superíndice pero en mayúscula: **XH**.

Una mujer portadora de la hemofilia (es decir, que lleva el gen pero no lo expresa) tendría el genotipo heterocigoto **XHXh**. Un hombre que no tenga la enfermedad tendrá el genotipo **XHY**. La descendencia de esta pareja sería:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Descendencia de madre portadora de hemofilia y padre sano | | |
| Gametos | XH | Y |
| XH | XH XH | XH Y |
| Xh | XH Xh | Xh Y |

Según esto, ninguna mujer de la descendencia padecerá hemofilia, aunque cada una tiene un 50 % de probabilidades de ser portadora de la enfermedad.

En el caso de los hombres, cada uno tiene un 50 % de probabilidad de sufrir la enfermedad, y el otro 50 % de no sufrirla ni de ser portador.

Existen otras enfermedades ligadas al sexo. El **daltonismo**, por ejemplo,es una falla genética que causa dificultad para diferenciar los colores, y, al igual que la hemofilia, está ligado al cromosoma **X.** Hasta el momento no se conocen enfermedades ligadas al cromosomas **Y**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG8 |
| **Descripción** | Árbol genealógico de daltonismo |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Ilustrar esta imagen  <http://opticaporlacara.com/2010/08/daltonismo/> |
| **Pie de imagen** | Las hijas de un padre sin daltonismo y una madreportadora no serán daltónicas, pero los hijos tienen un 50% de probabilidad de padecer la enfermedad. Si la madre es portadora y el padre es daltónico, tanto los hombres como las mujeres tendrán un 50% de probabilidades de ser daltónicos. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC70 |
| **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 que se presenten las distintas etapas de cada animación, pida a los estudiantes que traten de anticipar lo qué vendrá, de manera que deduzcan las combinaciones de genes posibles según la información que se les presenta.  Al final de la exposición de cada tema hay actividades para poner a prueba lo aprendido.  Después de la presentación  Para que los estudiantes amplíen el tema de la herencia del sexo, solicíteles que formen grupos de trabajo y busquen información relacionada, a partir de la cual pueden presentar un resumen sobre alguno de los aspectos de enfermedades ligadas al sexo, como 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 de España [[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 de 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 es 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 tanto, la probabilidad de que el nuevo ser sea niño o niña es exactamente del 50 %, y depende solo del espermatozoide.  **¿Qué significa la herencia ligada al sexo?**  La herencia ligada al sexo es la transmisión de los caracteres 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 se heredan de uno de los padres. 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 el 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, hasta 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 afecta más a los primeros. El motivo es 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 más enfermedades ligadas al sexo, como la hemofilia, que es una enfermedad en la que sangre no coagula bien, por lo que las hemorragias son frecuentes y difíciles de controlar. Al igual que las demás enfermedades ligadas al sexo, está se encuentra asociada al cromosoma X, por lo que es más probable que los hombres sufran esta enfermedad.  Para ampliar la información sobre la herencia del sexo y la herencia ligada al sexo consulta la página web del Proyecto Biosfera del Ministerio de Educación de España [[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 de los caracteres que están en los cromosomas sexuales |
| **Descripción** | Interactivo que trata sobre la combinación genética que determina la herencia del sexo y la herencia ligada al sexo |

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **Las enfermedades ligadas a X** |
| **Contenido** | Las **enfermedades** con **herencia ligada al sexo** pueden ser:   * Enfermedades **recesivas ligadas al cromosoma 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. Se presentan por igual en hombres y mujeres.   Hasta el momento no se conocen enfermedades ligadas al cromosoma Y. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC80 |
| **Título** | La herencia ligada al sexo |
| **Descripción** | Actividad para reforzar lo aprendido sobre la herencia ligada al sexo |

[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\_CO\_REC90 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Los cromosomas sexuales |
| **Descripción** | Actividad acerca de los cromosomas sexuales |

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

La mayoría de las características se heredan a través de los **autosomas** y siguen diversos patrones de herencia. Los más sencillos son:

* **Herencia autosómica dominante**: la característica heredada es dominante, por lo que se expresará aun si solo uno de los padres aporta el gen en cuestión.

En el caso de las enfermedades con este patrón de herencia, el alelo normal es recesivo y el anormal es dominante; de este modo, un individuo enfermo puede ser heterocigoto u homocigoto dominante. Un ejemplo de enfermedad autosómica dominante es la acondroplasia, un tipo de enanismo.

* **Herencia autosómica recesiva**: la característica heredada es recesiva, por lo que solo se expresará si ambos padres aportan el gen.

Un ejemplo es la enfermedad autosómica recesiva llamada fenilcetonuria (FCU). En esta, los bebés acumulan cantidades anormales de una sustancia llamada fenilalanina, que se encuentra en ciertos alimentos. El exceso de esta sustancia 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)** | 13469047 |
| **Pie de imagen** | La acondroplasia es un tipo de enanismo humano que presenta en 1 de cada 25.000 niños. |

Además de los casos anteriores, que son sencillos y en donde se cumplen bien las leyes de Mendel, existen otras formas de herencia en donde la relación entre genotipo y fenotipo es más compleja.

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC100 |
| **Título** | Las diferentes formas de expresión de genes |
| **Descripción** | Interactivo que explica diferentes formas en las que los genes determinan los rasgos fenotípicos |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC110 |
| **Título** | Análisis de pedigríes humanos |
| **Descripción** | Interactivo que presenta diferentes pedigríes humanos de condiciones genéticas con distintos patrones de herencia |

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

Hay **herencia polialélica** cuando un gen presenta más de dos alelos, lo que significa que existen más de dos posibilidades en el fenotipo.

Un ejemplo de este tipo de herencia es la transmisión de los grupos sanguíneos humanos. Conozcamos un poco acerca de estos.

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

El **grupo sanguíneo** es una forma de clasificar la sangre, según las características que presentan dos componentes sanguíneos: la membrana de los eritrocitos o glóbulos rojos, y el suero o componente líquido de la sangre.

La superficie de los eritrocitos puede presentar una molécula llamada **A**, una molécula llamada **B**, las dos moléculas al tiempo, o ninguna.

A su vez, el suero o plasma sanguíneo puede tener moléculas producidas por el sistema de defensa del organismo, llamadas **anti-A**, y **anti-B**. Estas reconocenlas moléculas de la superficie de los eritrocitos, así:

* Las personas con la molécula **A** en los glóbulos rojos tienen la molécula **anti-B** en el suero sanguíneo.
* Las personas con **B** en los glóbulos rojos tienen **anti-A**.
* Las personas con **A** y **B** en los glóbulos rojos no tienen moléculas en el suero.
* Las personas sin moléculas en la superficie de los eritrocitos tienen **anti-A** y **anti-B**.

Si se genera una reacción entre las moléculas de la superficie de los eritrocitos y las del suero sanguíneo, la sangre se aglutina y el individuo puede morir. Entonces, la **compatibilidad sanguínea** puede determinar la supervivencia de un organismo durante una transfusión de sangre. Antes de que se llevara a cabo este descubrimiento, muchas personas que recibían transfusiones morían, a causa de la incompatibilidad sanguínea.

Los cuatro grupos sanguíneos humanos: **A**, **B**, **AB** y **O** (también llamado **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,** cero.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC120 |
| **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 0? 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** | La herencia de los grupos sanguíneos |
| **Descripción** | Actividad para repasar la forma en la que se hereda el grupo sanguíneo |

Para resolver problemas de herencia ligada al sexo y herencia polialélica, puedes visitar la página del proyecto biosfera 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 tales como el tamaño, la altura, el peso y el comportamiento, son el resultado de la interacción de varios genes. La herencia de estas características en la que se involucra más de un gen se conoce como **herencia poligénica** o **multifactorial**.

Los caracteres afectados por **poligenes** (varios genes) no presentan diferencias radicales entre todos los individuos, sino que permiten numerosas combinaciones que dan lugar a una graduación de pequeñas variaciones. Es decir, las características tienen puntos intermedios. Es por esto que, por ejemplo, entre los humanos la estatura es muy variable.

|  |  |
| --- | --- |
| **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 una característica. |

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

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

Un ejemplo de epistasis se encuentra en los genes que determinan el color de pelo de los ratones. Estos pueden tener el pelaje de color negro, gris o blanco, o pueden tener varios colores en cada pelo formando un patrón conocido como agutí.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG11 |
| **Descripción** | Cuadro de Punnett para el color del ratón |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | Ilustrar: <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/>  Cambiar las palabras Genotypes por Genotipos y Phenotipic ratio por Proporciones fenotípicas |
| **Pie de imagen** | En los ratones, dos genes, A y C, controlan el color del pelaje. Sin embargo, cuando está presente el alelo recesivo c, no importa que alelos haya del gen A, este no se expresará. El alelo c es epistático sobre el gen A. |

Tanto el color negro como el gris están determinados por el **gen C**, siendo negro o gris el color del alelo dominante. El **alelo recesivo** **c** produce pelaje blanco. Sin embargo, si el ratón tiene un **alelo dominante** **A** junto con un **alelo dominante** **C**, el color pasa a ser agutí (representado en amarillo en la imagen anterior), mientras que si se presenta el **alelo recesivo** **a** con el **dominante C**, el color es negro o gris. ¿Y qué ocurre cuando está presente el **alelo recesivo** **c**? Que el ratón será blanco, sin importar que alelo del **gen** **A** tenga. Esto significa que el **alelo** **c** evita la expresión de **A**, o en otras palabras, el alelo recesivo del **gen** **C** es epistático sobre el **gen** **A**.

[SECCIÓN 2]**3.3 La pleiotropía**

La **pleiotropía** se presenta cuando un gen afecta más de una característica. Si la información de un **gen pleiotrópico** se ve alterada, 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. |

Las plumas rizadas en las gallinas son un ejemplo de pleiotropía, pues el gen que produce este tipo de plumas puede también favorecer la supervivencia de estas gallinas en los climas más cálidos.

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

Las **mitocondrias** y los **cloroplastos** son organelos especializados presentes en las células eucariotas. Estos organelos poseen sus propios genes, que no están dentro del núcleo celular, como los del resto de la célula.

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 cromosomas de manera equitativa al núcleo celular del cigoto. Sin embargo, la contribución citoplasmática es distinta, debido a que la mayor parte del citoplasma celular proviene del óvulo; el espermatozoide no aporta prácticamente nada de su citoplasma (el espermatozoide es mucho más pequeño que el óvulo). Como los organelos celulares se encuentran en el citoplasma, los que le llegan al cigoto vienen del óvulo. Por esta razón, los genes de estos organelos se heredan estrictamente por vía materna.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG13 |
| **Descripción** | Ilustración de una mitocondria |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 23391601  Cambiar los textos:  “Strands of mitochondrial DNA” por Genes mitocondriales  “Outer membrane” por Membrana externa  “Inner membrane” por Membrana interna  Eliminar los demás textos. |
| **Pie de imagen** | Si en los humanos los genes mitocondriales se afectan, pueden generarse **enfermedades mitocondriales** que causan daños en las diferentes células, siendo las más afectadas las del cerebro, los riñones y el sistema respiratorio. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC130 |
| **Título** | Reconoce diferentes tipos de herencia e interacciones genéticas |
| **Descripción** | Actividad que permite reconocer diferentes tipos de herencia e interacciones genéticas |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC140 |
| **Título** | Los tipos de herencia |
| **Descripción** | Actividad para afianzar el conocimiento acerca de los distintos tipos 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\_CO\_REC150 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: Otros tipos de herencia |
| **Descripción** | Actividad que trata sobre otros tipos de herencia además de la herencia mendeliana clásica |

[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** (es decir, lascélulas que no son sexuales), por tanto, el cambio genéticono se transmite a los hijos.
* En las **enfermedades genéticas hereditarias**, el gen alterado se encuentra en las **células sexuales** (óvulos y espermatozoides), por tanto, el cambio sí se transmite a los hijos.

|  |  |
| --- | --- |
| **Imagen (fotografía, gráfica o ilustración)** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_IMG14 |
| **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 enfermedad genética no hereditaria, causada por la presencia de una copia extra del cromosoma 21. Los individuos con esta condición presentan retardo en el crecimiento, esterilidad y discapacidad cognitiva, entre otras cosas. |

[SECCIÓN 2]**4.1 Los diferentes tipos de enfermedades genéticas**

Las enfermedades genéticas, sean o no hereditarias, se clasifican en varios tipos.

**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 6000 enfermedades de este tipo. |
| Enfermedad multifactorial | Originada por la combinación de cambios en varios genes, y factores ambientales tales como la edad, el sexo y malos hábitos (p. e. fumar). Este tipo de enfermedad no sigue un patrón de herencia mendeliano y se conoce también como poligénica. |
| Enfermedad  cromosómica | Producida por cambios en los cromosomas, bien sea por pérdida o ganancia de un fragmento, por cambios en la ubicación de fragmentos de cromosomas, o por alteraciones en el número de cromosomas. |
| Enfermedad mitocondrial | Debida a cambios en los genes mitocondriales. Se han reconocido más de veinte enfermedades genéticas de tipo mitocondrial. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC160 |
| **Título** | Clasificación de las enfermedades genéticas |
| **Descripción** | Interactivo que presenta los diferentes tipos de enfermedades genéticas |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC170 |
| **Título** | Identifica los tipos de enfermedades genéticas |
| **Descripción** | Actividad para reconocer las características de los diversos 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**, y estas pueden o no ser heredadas.El agente que causa la mutación se denomina **mutágeno**.

Algunas mutaciones originan cambios benéficos para el organismo, como resistencia a enfermedades o mayores capacidades físicas. Otras mutaciones son silenciosas, es decir, no tienen efecto sobre el individuo, y otras más causan enfermedades o alteraciones en el desarrollo de los organismos. En esta sección 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, la mutación sí se transmite a los hijos.

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **Los tipos de mutaciones** |
| **Contenido** | Las mutaciones se clasifican 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 que 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. A pesar de que las células tienen elaborados mecanismos que controlan su correcto funcionamiento, las mutaciones aun pueden presentarse y afectar a la célula.
* Las **mutaciones inducidas** se generan debido a la exposición del organismos a factores externos como:
* **Agentes físicos**: son manifestaciones de la energía capaces de causar daños, 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 la exposición prolongada a estos.
* **Agentes químicos**: ciertas sustancias pueden alterar la estructura de los genes. Los componentes tóxicos del cigarrillo se consideran agentes químicos mutágenos (es decir, causantes de mutaciones).
* **Agentes biológicos**: en este grupo se encuentran virus y bacterias. Ejemplos de estos son: la bacteria *Helicobacter pylori*, considerada una de las principales causas 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 o ganancia de 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 se desarrollan en las células somáticas, algunas de ellas pueden transmitirse a los hijos mediante las células sexuales.  El cáncer 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. |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC180 |
| **Título** | Las mutaciones como causa de enfermedad |
| **Descripción** | Interactivo que trata sobre mutaciones y enfermedades genéticas |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC190 |
| **Título** | Las mutaciones y las enfermedades genéticas |
| **Descripción** | Actividad que permite reconocer la relación de las mutaciones con las enfermedades |

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

Ciertas mutaciones generan **alelos letales**, que al expresarse pueden producir la muerte del individuo que los posee. Algunos alelos son letales en prácticamente todos los ambientes,mientras que otros son letales dependiendo del 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, que hace a las personas más susceptibles a infecciones. Sin tratamiento, esta enfermedad puede ser letal.

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC200 |
| **Título** | Las enfermedades genéticas hereditarias y no hereditarias |
| **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\_CO\_REC210 |
| **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 no se podía determinar si un individuo tenía alteraciones genéticas, pero hoy en día esto sí es posible gracias a los avances de la ciencia.

Actualmente existen más de 2000 pruebas genéticas, 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 enfermedad genética, bien sea en el feto, en el embrión, en niños o en adultos.

Hacer un examen genético y obtener un resultado positivo, en el que se determina que el individuo posee un cambio genético relacionado con alguna enfermedad, puede ser útil para:

* Tener en cuenta medidas de prevención, es decir, identificar familias en riesgo de desarrollar la enfermedad o de tener hijos que la padezcan.
* Facilitar la toma de ciertas decisiones, por ejemplo, si se desea o no tener hijos.
* Determinar el tipo y la dosis del medicamento más indicado para la persona enferma.

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

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC220 |
| **Título** | Conoce las pruebas de diagnóstico genético |
| **Descripción** | Interactivo que explica distintas pruebas de diagnóstico genético |

[SECCIÓN 1]**5.1 Los dermatoglifos**

Este análisis es unaaproximación 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\_IMG15 |
| **Descripción** | Huella digital |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 173089268 |
| **Pie de imagen** | Cada persona 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 algunas enfermedades genéticas, entre ellas:

* Síndrome de Down o trisomía 21.
* 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. Por ejemplo, si un individuo tiene síndrome de Down, su huella dactilar estará alterada y en la palma de la mano tendrá un pliegue de forma transversal, similar a la que se encuentra en el mono.

[SECCIÓN 1]**5.2 El cariotipo**

El **cariotipo** es el patrón de cromosomas de una especie. Para obtenerlo, se toma una célula en metafase (momento en el cual los cromosomas están condensados y fuera del núcleo celular, por lo que son visibles), se extraen los cromosomas y se organizan en parejas, de acuerdo con su forma y tamaño.

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

Un resultado anormal de esta prueba de diagnóstico puede relacionarse con:

* Síndrome de Down.
* Síndrome de Klinefelter (hombres con un cromosoma **X** extra, de manera que 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\_IMG16 |
| **Descripción** | Grupo de cromosomas humanos |
| **Código Shutterstock (o URL o la ruta en AulaPlaneta)** | 264190697  Cambiar el título “Triple X syndrome karyotype” por Cariotipo del síndrome del triple X |
| **Pie de imagen** | En el síndrome del **triple** **X** o superhembra, es posible reconocer la presencia de 47 cromosomas en lugar de 46, debido a un cromosoma **X** extra. |

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 a este nivel, deberá acudir a pruebas más específicas.

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

En ocasiones, antes del nacimiento de un bebé se realizan pruebas que determinan la presencia de diferentes alteraciones, como parásitos en la placenta o daños anatómicos en el feto debido a sustancias tóxicas, como el alcohol. Estas pruebas también se usan para buscar enfermedades genéticas. 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, es decir, pueden o no involucrar instrumentos que perforen la piel o penetren en el cuerpo.

* Las **pruebas invasivas** consisten en hacer una punción dentro del abdomen de la madre embarazada, para obtener una muestra del líquido amniótico o del cordón umbilical. Como allí hay células del bebé, se puede obtener una muestra de sus cromosomas y realizar exámenes.
* Las **pruebas no invasivas** implican procedimientos en los que no se penetra el cuerpo de la madre o del feto. Un ejemplo son las ecografías, que permiten observar la morfología y el desarrollo del feto, pues muchas mutaciones causan cambios anatómicos que se pueden reconocer en la ecografía.

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC230 |
| **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 intente 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 las 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 en qué consisten y qué estudian las pruebas moleculares:  - Las pruebas moleculares estudian alteraciones cromosómicas frecuentes (13, 18, 21, X e Y).  - Los estudios de cariotipo investigan:  - Todos los cromosomas.  - Aneuploidías o poliploidías.  - Mutaciones cromosómicas de intercambios de fragmentos cromosómicos.  Es posible que las madres de algunos estudiantes se hayan realizado alguna de estas pruebas 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 |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC240 |
| **Título** | Las enfermedades y las pruebas genéticas |
| **Descripción** | Actividad que trata sobre enfermedades genéticas y pruebas de diagnóstico genético |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC250 |
| **Título** | Repasa las características de las pruebas de diagnóstico genético |
| **Descripción** | Actividad de refuerzo sobre algunas pruebas de diagnóstico genético |

[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\_CO\_REC260 |
| **Título** | Refuerza tu aprendizaje: El diagnóstico genético |
| **Descripción** | Actividad para consolidar el conocimiento acerca de las pruebas de diagnóstico genético y sus características |

[SECCIÓN 1]**6 Competencias**

Pon a prueba tus capacidades y aplica lo que has aprendido.

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso aprovechado** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC270 |
| **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 sobre la fibrosis quística |
| **Descripción** | Actividad que propone investigar el origen, el método de detección y el tratamiento de la fibrosis quística |

|  |  |
| --- | --- |
| **Practica: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC280 |
| **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\_CO\_REC290 |
| **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\_CO\_REC300 |
| **Título** | Mapa conceptual |
| **Descripción** | Mapa conceptual del tema La genética después de Mendel |

|  |  |
| --- | --- |
| **Evaluación: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC310 |
| **Título** | Evaluación |
| **Descripción** | Evalúa tus conocimientos acerca del tema La genética después de Mendel |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Webs de referencia** | | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC320 | |
| **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 |