|  |  |
| --- | --- |
| 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**

Como sabes, **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, debido a que se expresa el carácter dominante. * **Ley de la** **segregación**: los rasgos de un carácter se encuentran por pares, lo cuales se separan de forma equitativa 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**.

Debido a que Sutton **publicó primero** y sus **argumentos** fueron más **convincentes**, es a él a 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 simultáneamente 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 **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 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 separarse **de 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 **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** | 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**. Murió a la edad de **39 años**, producto de una apendicitis aguda. |

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

**Theodor Boveri** fue un **embriólogo** alemán; estudiaba el desarrollo del **embrión**, desde la formación del **gameto** hasta el nacimiento del organismo.

En sus trabajos realizados con **áscaris** (un parásito que habita el intestino delgado de los humanos), y con **erizos de mar**, Boveri 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 **división celular**) y en detallar la función del **huso mitótico**, el cual se encarga de distribuir los cromosomas hacia extremos opuestos de la célula.

Sus experimentos lo llevaron a concluir que:

* Durante la mitosis los cromosomas son dobles, es decir, poseen dos **cromátidas**, siendo una cromátida cada una de las cadenas de un cromosoma duplicado, que se unen a través del centrómero. Al comienzo de la mitosis cada cromátida se ubica en dirección a un polo del huso, hacia el cual se dirige.
* Los cromosomas se encuentran conectados al huso mitótico y a los polos o extremos de la célula, mediante unas estructuras en forma tubular llamadas **microtúbulos**.
* Cada **cromátida** del cromosoma se une solamente a uno de los polos.

|  |  |
| --- | --- |
| **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, que tiene la capacidad de **reproducirse** cada dos semanas. Esta mosquita resultó una gran elección, por ser un animal **fácil de criar** y **mantener**, además de que las 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.

Debido a sus características, *Drosophila melanogaster* actualmente es conocida como un **organismo modelo**, es decir, un ser vivo muy estudiado en biología para comprender **procesos** **genéticos**.

|  |  |
| --- | --- |
| **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**

Ya vimos cómo Sutton, Boveri y Morgan aportaron a la teoría cromosómica de la herencia, la cual señala que los cromosomas son los **portadores** de los genes.

Estudiemos ahora el fenómeno del **ligamiento genético**, contemplado también en esta teoría.

Se dice que los genes están **ligados** cuando se encuentran localizados en un **mismo cromosoma**, y además muy próximos entre sí. Cuando los genes están ubicados muy cerca, 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 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 **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 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 |

|  |  |
| --- | --- |
| **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 seudcautosomal, Zonas operativas (heterocromatina). |
| **Pie de imagen** | 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. |

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** | En humanos, los cromosomas sexuales **XX** son propios de las mujeres, mientras que los **XY** se encuentran en los hombres. En general, 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 otras especies, el sexo se determina de manera distinta. En la siguiente tabla encontrarás algunos ejemplos:

**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.**

La mayor parte de los genes del **cromosoma X** determinan **características** distintas a las sexuales; los genes que este cromosoma contiene son necesarios para el funcionamiento del organismo, tanto de hombres como de mujeres. Por su parte, el **cromosoma Y**, que es mucho más pequeño y por tanto tiene muchos menos genes, solo determina características masculinas.

|  |  |
| --- | --- |
| **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 se expresa el gen dominante del otro cromosoma X. Al igual que ocurre con los demás cromosomas, una característica recesiva en un cromosoma X **solo** se expresará si hay homocigosis.  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. |

Algunos ejemplos de genes con herencia ligada al sexo son los genes del **daltonismo** y de la **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, 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.

Como se mencionó, hay 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.

|  |  |
| --- | --- |
| **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 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**. En ese caso, tanto los hombres como las mujeres que nazcan de esta pareja 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 la herencia ligada al sexo |
| **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**

A diferencia de las características relacionadas con la **herencia ligada al sexo**, muchas otras 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**, es decir **siempre se expresa**, aunque solamente uno de los autosomas de la pareja tenga la información.

En el caso de las **enfermedades con este patrón de herencia**, el **alelo normal** es el **recesivo** y el **alelo anormal** es el **dominante**; de este modo, el individuo enfermo puede ser heterocigoto u homocigoto 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 una característica recesiva 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**. Es determinada por una **falla genética** que en muchos casos 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**. Aunque también se transmite con homocigosis (ambos padres pueden heredar a su hijo el alelo defectuoso), no es muy frecuente porque estos bebés mueren a las pocas semanas de vida. |

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; por ejemplo, el gen del color de los ojos tiene varias formas o alelos, por lo que existen ojos de distintos colores.

Otro 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 B, las dos o ninguna.

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

* Las personas con A en los glóbulos rojos tienen **anti-B**.
* 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, la sangre se aglutina y el individuo puede morir. 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\_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** gen. Los **genes epistáticos** se expresan y ocultan el efecto de otros genes.

|  |  |
| --- | --- |
| **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** | Los **ratones** pueden tener el pelaje de color negro, gris o blanco, o pueden tener varios colores en cada pelo formando un patrón conocido como **agutí**. La coloración agutí está representada en la imagen por los ratones amarillos.  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, 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; 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. Otro ejemplo de pleiotropismo son las plumas rizadas en las gallinas, que a su vez pueden favorecer la supervivencia frente a altas temperaturas. |

[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** 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 (recuerda que el espermatozoide es mucho más pequeño que el óvulo). Como los organelos se encuentran en el citoplasma, estos están en el cigoto gracias al gameto femenino. 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** | Los **genes mitocondriales** son transmitidos a los hijos por la madre.  Si en humanos los genes mitocondriales se afectan, pueden generarse **enfermedades mitocondriales** que causan daños en las diferentes células, aunque las más afectadas suelen ser las del cerebro, los riñones y el sistema respiratorio. Algunas de estas enfermedades son muy graves. |

|  |  |
| --- | --- |
| **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 genético **no 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**, razón por la cual también se le conoce como **trisomía 21**. Los individuos con esta condición presentan retardo en el crecimiento, esterilidad y 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 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. ej. 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, o por cambios en la **ubicación** de fragmentos 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**.

Las mutaciones pueden tener consecuencias **beneficiosas** o **perjudiciales**, o no tener ninguna consecuencia. Algunas 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 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**, sí se **transmite a los hijos**.

|  |  |
| --- | --- |
| **Destacado** | |
| **Título** | **Los nombres de las 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 aún pueden presentarse y afectar a 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 la exposición prolongada a estos.
* **Agentes químicos**: ciertas sustancias pueden alterar la estructura de los genes. Un ejemplo es 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** (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** enuna 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. |

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

Ciertas mutaciones generan **alelos letales**, que al expresarse pueden desencadenar 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, lo cual hace que los pacientes sean más susceptibles a infecciones. Sin tratamiento, esta enfermedad puede ser letal.

|  |  |
| --- | --- |
| **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 |

|  |  |
| --- | --- |
| **Profundiza: recurso nuevo** | |
| **Código** | CN\_08\_07\_CO\_REC200 |
| **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\_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 era posible determinar si un individuo tenía **alteraciones genéticas**; sin embargo, hoy esto sí se puede saber.

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 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** del medicamento más indicado para la persona enferma.

Hacer un examen genético y obtener un resultado positivo, en el que se determina que el individuo posee el cambio genético relacionado con la 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.

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 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\_IMG15 |
| **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 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 genéticos** en un individuo a partir del conteo de los cromosomas y la búsqueda de cambios estructurales en los mismos. Si hay más o menos cromosomas de los que debería, o algún cromosoma tiene cambios en su forma o tamaño, hay una alteración que debe ser evaluada.

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, 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** | 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, habiendo 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 lo el 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**

|  |  |
| --- | --- |
| **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 |