**CURSO DBT 972**

**GENÉTICA Y GENÓMICA EN PRODUCCIÓN ANIMAL**

**PROFESOR**

**Dr. José Gallardo**

**REUNIÓN RECURRENTE**

**ZOOM**

<https://pucv-cl.zoom.us/j/99448901319?pwd=NWppSkgwUDhwaThCUU04WkQzU3RVdz09>

**ID de reunión:** 994 4890 1319

**Código de acceso:** 714723

**EVALUACIÓN DIAGNÓSTICO**

[**https://forms.gle/vDdkRrscoRHqHDU89**](https://forms.gle/vDdkRrscoRHqHDU89)

**Ejercicios**

1.- Mencione tres elementos clave de la producción animal para la domesticación de animales que son controlados por el hombre.

Nombre:

Respuesta 3 elementos clave:

|  |
| --- |
| **Mencione tres elementos clave para domesticar animales** |
| alimentación, reproducción y fármacos (control de enfermedades) |
| Selección, cruzamiento, alimento |
| Espacio delimitado para contención de animales, reproducción, alimento |
| Selección de características, cruce entre individuos seleccionados, alimento y nutrientes |
| Raza o especie del animal, Alimentacion, salud, cantidad obtenida/precio |
| alimentación, salud animal (vacunas, antibióticos), espacios productivos y de seguridad. |
| Facilidad en el manejo del individuo (docilidad), tecnología de cría y contención |
|  |
|  |

2.- Ordene los siguientes niveles de domesticación de 0 (menor) a 5 (mayor) y de ejemplos de especies o sistemas en producción animal para cada nivel.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Descripción de niveles** | **Orden** | **Ejemplos especie** |
| 5 - Programa de cría selectiva implementado. | 4, 5,5, 3,4, ,4, 3 | Camarón  Salmon del atlantico  Pollos, cerdos, vacuno. |
| 1 - Primeros ensayos de control de alimentación, reproducción y cuidado. | 1, 1, 1, 1,1 | Algas |
| 4 - Ciclo de vida completo realizado en cautividad. | 2, 5, 5,4, 5, 3 | Salmones, Gallinas,Tilapia |
| 2 - Algunos cuellos de botella en los 3 elementos clave de la domesticación (reproducción, alimentación y cuidado). | 3, 4, 2, 2, 2,3,2, 2 | Bivalvos, Erizo de mar |
| 0 - Uso de animales silvestres. | 0, 0, 0,0,0 | Bivalvos (machas), conejos/liebres, armadillos,  Javalí, venados |
| 3 - Ciclo de vida completo controlado por el hombre, pero aporte de animales silvestres aun es necesario. | 4, 5, 3, 4,4,3,5 | vacas, ovejas, conejos |

**Conceptos de genética**

A. Fenotipo

B. Genotipo

C. Carácter biológico cualitativo

D. Carácter biológico cuantitativo

E. Rasgo o caracter poligénico

F. Dominante

G. Recesivo

H. Codominante

**Clasifique según corresponda**

|  |  |
| --- | --- |
| Es aquel cuyo fenotipo es influenciado por más de un gen. | E, E, E  E, E, E,E, **E** |
| Rasgos observables de un individuo, tales como la altura, el color de ojos, y el grupo sanguíneo. | A, A  A, , A  A,**C**, A |
| **Tarea**  **Carácter biológico cuantitativo**  Son normalmente influenciados por los efectos acumulativos de muchos genes y el medio ambiente, y tienen una distribución normal de los valores de la población. | F, A, **A**, D, D, D |
| Si los alelos de un gen son diferentes, corresponde el alelo que se expresa en el individuo. | F, F  F,F, F, F**,F** |
| La contribución genética al fenotipo. | B, B  B,B, B, B, B,**B** |
| Ocurre cuando ningún alelo es recesivo y el fenotipo de ambos alelos es expresado. | H,H, H, H, H,H, H, **H** |
| Si los alelos de un gen son diferentes, corresponde el alelo que está enmascarado en el individuo. | G, G,G, G, G, G, G. |
| Son aquellos que pueden describirse, como el color, el sexo. Usualmente son controlados por 1 o 2 genes. | C, C, C, C |

**Trabajo en parejas**

[**https://www.wikipedia.org/**](https://www.wikipedia.org/)

[**https://www.ncbi.nlm.nih.gov/**](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/)

[**https://omim.org/**](https://omim.org/)

Nombre alumnos:Paula Valenzuela y Cristal Muñoz

¿Qué es la Tirosinasa?

Es la enzima que cataliza la oxidación de los fenoles

¿Qué gen codifica a la Tirosinasa?

TYR

¿En que cromosoma humano se encuentra el gen?

En el cromosoma 11

¿En qué tejido se expresa el gen TYR?

Epidermis.

¿Qué fenotipo (enfermedad) produce el gen tirosinasa mutado?

Albinismo

¿La herencia del albinismo es dominante o recesiva?

Recesiva

¿Qué tamaño tiene el gen, el ARNm y la proteína codificada por el gen TYR?

Tamaño gen:117.885 nt

ARNm:1,590 nt

proteína: 529 aa

¿Cuantos intrones y exones tiene el gen TYR?

4 exones y 5 intrones

**Nombre alumnos: Cristóbal Domínguez, Carlos Gutierrez**

¿Qué es la Tirosinasa?

Rep. Es una enzima que cataliza la oxidación de fenoles y controla la producción de melanina.

¿Qué gen codifica a la Tirosinasa?

Rep. TYR, ID 7299

¿En qué cromosoma humano se encuentra el gen?

R: Cromosoma 11, región 89177565..89295759

¿En qué tejido se expresa el gen TYR?

R: Tejido Epitelial, epidermis; célula dendrítica, melanocito.

¿Qué fenotipo (enfermedad) produce el gen tirosinasa mutado?

Ausencia de pigmentación cutánea (albinismo).

¿La herencia del albinismo es dominante o recesiva?

R: Recesiva

¿Qué tamaño tiene el gen, el ARNm y la proteína codificada por el gen TYR?

R: El gen tiene un tamaño de 118195 nucleótidos (nt), su mRNA comprende 2062 nt con CDS de 1590 nt; el tamaño de la proteína es de 529 Aminoácidos.

¿Cuantos intrones y exones tiene el gen TYR?

R: 5 Intrones, 6 Exones, copia de los exones 4 y 5 en 11q14-q21

Nombre alumnos: Jaqueline Flores y Jacqueline Vásquez

1. ¿Qué es la Tirosinasa?

Es un aminoácido no esencial que se produce a partir de la hidroxilación de la fenilalanina.

La enzima codificada por este gen cataliza los 2 primeros pasos, y al menos 1 paso posterior, en la conversión de tirosina en melanina. La enzima tiene actividades catalíticas de tirosina hidroxilasa y dopa oxidasa, y requiere cobre para funcionar.

1. ¿Qué gen codifica a la Tirosinasa?

Gen tirosinasa (TYR)

1. ¿En qué cromosoma humano se encuentra el gen?

cromosoma 11 región 11q14.3

1. ¿En qué tejido se expresa el gen TYR?

Piel, mayormente

1. ¿Qué fenotipo (enfermedad) produce el gen tirosinasa mutado?

Las mutaciones en este gen dan como resultado albinismo oculocutáneo y los polimorfismos no patológicos dan como resultado una variación de la pigmentación de la piel.

1. ¿La herencia del albinismo es dominante o recesiva?

Recesiva

1. ¿Qué tamaño tiene el gen, el ARNm y la proteína codificada por el gen TYR?

Gen 118,195pb, ARNm 1,416nt (mas nt de péptido señal), y proteína 471aa (con péptido señal 529aa)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein/767970526> (aquí me aparecen 471 aa, si el total es 529aa puede ser porque tiene un péptido señal que no se contempla en el tamaño de la proteína como tal en el enlace)

1. ¿Cuantos intrones y exones tiene el gen TYR?

EXONES:6

INTRONES:5

Nombres: Eduardo y Marie

¿Qué es la Tirosinasa?

Es la enzima que cataliza los dos primeros pasos en la conversión de tirosina a melanina.

¿Qué gen codifica a la Tirosinasa?

Gen TYR.

¿En que cromosoma humano se encuentra el gen?

Cromosoma 11.

¿En qué tejido se expresa el gen TYR?

Piel, retina, cabello, corazón, riñón, timo, tráquea, útero, suprarrenal, testículos, cerebro, fetal: intestino, pulmón, riñón, estómago, corazón, cerebro.

¿Qué fenotipo (enfermedad) produce el gen tirosinasa mutado?

Albinismo óculo-cutáneo de tipo 1 A y B

¿La herencia del albinismo es dominante o recesiva?

Recesiva

¿Qué tamaño tiene el gen, el ARNm y la proteína codificada por el gen TYR?

gen:

ARNm: 2.4 kilobases

Proteína: 529 aminoácidos.

¿Cuantos intrones y exones tiene el gen TYR?

4 intrones

5 exones

**TAREA SEMANAL**

[**https://omia.org/home/**](https://omia.org/home/)

**Investigar 2 rasgos con herencia mendeliana en animales.**

Nombre del alumno:

Especie:

Rasgo:

Nombre del gen:

Tipo de herencia:

Función:

**Estudiar.**

Carácter cuantitativo.

Interacción entre alelos.

Pleiotropía.

Epistasis simple dominante.

Epistasis doble recesiva.

**Nombre del alumno: Carlos Gutierrez**

Especie: *Bos taurus*

Rasgo: Leche A2

Nombre del gen: Beta-caseína, CSN2

Tipo de herencia: Autosómica Codominante

Selección: Marcador-asistida al genotipo A2A2

Función: Componente proteico de la leche que, junto con otras caseínas, se ensambla en micelas; estrechamente asociada al calcio. Confiere estabilidad durante el almacenamiento y propiedades físicas importantes en el procesamiento de la leche. El tipo A2 mejora la calidad de la leche para consumo humano.

Especie: *Gallus gallus*

Rasgo: Huevo azul

Nombre del gen: SLCO1B3

Tipo de herencia: Autosómica dominante

Función: Gen codificante para un receptor transmembrana independiente de sodio, que regula la entrada de aniones, específicamente compuestos orgánicos anfipáticos, a la célula. La inserción de EAV-HP en la región 5’ del gen promueve su expresión en el oviducto, mientras que las metilaciones en CpG5 y CpG8 reduce su expresión generando tonos azules más claros.

Nombre del alumno: **Paula Valenzuela**

Especie: *Micropterus salmoides* (lobina negra)

Rasgo: aborto relacionado con GHRH (Hormona liberadora de la hormona del crecimiento)

Nombre del gen: GHRH

Tipo de herencia: Autosómica Recesiva (embriónica letal).

Función: deleción de 66 pb en la secuencia que flanquea a la región 5´ del gen GHRH . Afecta significativamente la habitabilidad en el desarrollo embrionario de la lobina negra, donde los individuos homocigotos (-/-) murieron en el desarrollo embrionario.

Especie: *Felis catus*

Rasgo: falta de cola gatos manx

Nombre del gen: gen T

Tipo de herencia: Autosómico dominante

Función: Mutaciones en el gen T que codifica a branchyury (factor de transcripción que codifica a notocordio (estructura embrionaria común que se encuentra hasta que las vértebras se forman).

Carácter cuantitativo= caracteres métricos que se encuentran determinados por muchos genes (poligenes) y cada uno con efectos pequeños y aditivos. Estos se encuentran influenciados fuertemente por el ambiente, por ende muestran clases fenotípicas que forman un espectro métrico contínuo, por ejemplo el peso, longitud, contenido aceite, etc. (aquellos caracteres continuos que se pueden medir y se les da un valor cuantitativo ). Se analizan las poblaciones y el paso de una generación a otra debido a los cruzamientos realizados en todas las combinaciones posibles.

Interacción entre alelos = Los alelos de un gen pueden interactuar en varias formas diferentes a nivel funcional, esto provoca la variación en el tipo de dominancia y efectos fenotípicos muy diferentes en diferentes combinaciones alélicas como Dominancia incompleta (Heterocigoto) y Codominancia.

Pleiotropía = Fenómeno en el que 1 solo gen o alelo provoca efectos fenotípicos distintos en sistemas que no están relacionados entre sí.

Epistasis simple dominante = La epistasis es cuando un gen puede enmascarar o suprimir la expresión de otros de manera no alélica. La epistasis simple dominante es cuando el gen dominante es epistático sobre otro gen no alelo a él. Por ejemplo el color de las calabazas, donde el alelo A es responsable del color blanco. La cruza de un homocigoto dominante (AABB) con un homocigoto recesivo (aabb) se obtiene la progenie F1 de todas blancas (AaBb). Luego se hace la cruza de F1 X F1 y se obtiene la progenie F2 que sería color blanca (12/16). color amarilla (3/16) y color verde (1/16). Donde (B) es responsable del color amarillo y (b) del color verde.

Epistasis doble recesiva= Acá es el gen recesivo que actúa como epistático sobre otro gen no alelo. ejemplo es el color de los perros labradores, son negros en condicion homocigota y heterocigota (B\_;E\_). Marrones en condición heterocigota (bb;E\_) y amarillos (B\_;ee o bbee). La progenie F2 se obtiene 9/16 negros, 3/16 marrones y 4/16 amarillos.

**Nombre del alumno: Jaqueline Flores Salinas**

Especie: *Vulpes lagopus*

Rasgo: Color de pelaje, blanco dominante

Nombre del gen: KIT

Tipo de herencia: Autosómica dominante (la homocigosis puede ser letal)

Función: Es uno de varios genes que regulan el crecimiento y la proliferación normales de las células; codifica una proteína transmembranal involucrada en la transducción de señales, cuyo receptor es para un factor de crecimiento. El alelo blanco dominante produce una proteína transmembranal defectuosa incapaz de transmitir "mensajes", lo que resulta en una falta de melanocitos y, por lo tanto, en el color de pelaje blanco; si se activa en el momento equivocado, el resultado puede ser una proliferación excesiva y descontrolada de células madre.

Especie: *Elephas maximus*

Rasgo: Deficiencia en FVII

Nombre del gen: F7 (Factor 7)

Tipo de herencia: Autosómica recesiva

Función: Codifica el factor de coagulación VII, dependiente de vitamina K y esencial para la hemostasia; es producido principalmente por células en el hígado, y circula en el torrente sanguíneo en forma inactiva hasta que el sistema de coagulación se enciende (activa) por una lesión que daña los vasos sanguíneos. El factor de coagulación VII activado ayuda a activar otros factores de coagulación, promoviendo la conversión de fibrinógeno en fibrina, que es el material que forma los coágulos de sangre. Los defectos en este gen pueden causar coagulopatía.

Nombre del alumno: Cristal Muñoz Rojas

Especie: *Felis catus*

Rasgo: Distrofia muscular de Duchenne

Nombre del gen: DMD

Tipo de herencia: Ligado al cromosoma X

Función: Codifica la proteína distrofina, una proteína citoesquelética bastoniforme, que previene el daño en la membrana de las células musculares (sarcolema) durante el proceso de contracción del músculo.

Especie: *Equus caballus*

Rasgo: Estatura pequeña

<https://thehorse.com/166155/the-genetic-mutations-behind-dwarfism-in-horses/>

Nombre del gen: SHOX

Tipo de herencia: Autosómica recesiva

Función: El gen SHOX codifica un factor de transcripción involucrado en el desarrollo esquelético. Defectos en este gen o en sus regiones reguladoras dan lugar a dos displasias esqueléticas.

**Nombre del alumno: Jacqueline Vásquez**

**Especie:** *Canis lupus familiaris* (nombre común: perro). Otras especies: *Felis catus* (gato)/ *Homo sapiens* (humano)/ *Equus caballus* (caballo)/ *Sus scrofa* (cerdo)/ *Ovis aries* (oveja)/ *Bos taurus* (vaca).

**Rasgo:** Hemofilia A (Deterioro de la coagulabilidad de la sangre, debido a una deficiencia de factor de coagulación VIII)

**Nombre del gen:** F8

**Tipo de herencia:** recesivo ligado al cromosoma X

**Función:** El gen F8 codifica el factor VIII de coagulación, una glicoproteína plasmática que funciona en la cascada de coagulación de la sangre como un cofactor para el factor IXa dependiente de la activación del factor X. El factor VIII se activa proteolíticamente mediante una variedad de enzimas de coagulación, incluida la trombina.

El factor VIII está estrechamente asociado en la sangre con el factor Von Willebrand (VWF), que sirve como una proteína transportadora protectora para el factor VIII.

Diversas alteraciones genéticas en el gen F8, causan la hemofilia A. Actualmente existe una base de datos HAMSTeRS que ayuda a comprender las causas de la hemofilia A a nivel molecular y registra los datos de las diferentes mutaciones del factor VIII.

**Especie:** *Canis lupus familiaris*. Otras especies: *Felis catus* (gato) / *Sus scrofa* (cerdo)/ *Homo sapiens* (humano)

**Rasgo:** Distrofia muscular de Duchenne, también conocida como distrofia muscular del golden retriever (GRMD), porque esta es la raza en la que se documentó por primera vez este trastorno.

**Tipo de herencia:** recesivo ligado al cromosoma X

**Función:** El gen grande DMD del cromosoma X codifica la distrofina, una proteína citoesquelética del músculo cuya función principal es unir la red de F-actina tanto con la membrana del sarcolema como de la matriz extracelular proporcionando estabilidad de la membrana muscular.

Diversas mutaciones en el gen DMD dan como resultado las distrofias musculares de Duchenne (distrofia grave) y Becker (distrofia más leve), generando debilidad y un deterioro progresivo del tejido muscular. Sin embargo, existen otras isoformas de distrofina específicas de tejido, algunas expresadas exclusivamente en el cerebro o en la retina causando retraso mental y neurotransmisión retiniana anormal respectivamente.

**Estudiar.**

**Alelos →** Son formas alternas de un gen, que difieren en secuencia o función

→ Son características que podemos heredar

→ Es una variante de cómo se expresa un gen

Ejemplo

Carácter heredable → color de ojos

Gen → color de ojo

Alelos → negro/café/azul/verde

**Alelos dominantes:** son aquellos que aparecen en el fenotipo de los individuos

**Alelos recesivos:** son aquellos que no se expresan en el fenotipo de los individuos

**Alelos múltiples:** dentro de un pool génico, es posible encontrar diversidad de alelos que codifican para la misma característica (ejemplo del grupo sanguíneo ABO).

**Interacción entre alelos** → Permiten determinar las características de cada individuo

→ Consiste en la interacción de dos alelos, uno aportado por el padre y el otro por la madre.

**INTRAGÉNICA** → Interacción de los dos alelos del mismo gen que codifica para la misma característica

**Dominancia completa**: uno de los alelos es más fuerte que el otro y es el alelo que se manifiesta en el fenotipo.

**Dominancia Incompleta:** No hay un alelo que domine sobre el otro y se genera un fenotipo intermedio.

**Codominancia:** los dos alelos son dominantes, generando un fenotipo en que ambos se manifiestan o expresan.

**Pleiotropía:** un solo gen que afecta distintos rasgos o caracteres.

Múltiples efectos fenotípicos o caracteres distintos causados por la acción de un solo gen o par de genes. El término se utiliza de manera particular cuando no se sospecha una relación entre los rasgos o caracteres fenotípicos

**CARÁCTER→**  Es un determinado rasgo hereditario cuya información está contenida en el ADN.

→ Se determina por la interacción de alelos (1 par de alelos)

**INTERGÉNICA** (interacción entre alelos de genes diferentes)

**Epistasis →**  Interacción de varios genes al expresar un determinado carácter fenotípico.

Se denomina epistasia cuando la expresión de uno o más genes dependen de la expresión de otro gen.

2 o más genes determinan 1 característica

1 de los genes enmascara una característica

EL ALELO QUE ENMASCARA SE CONOCE COMO **EPISTÁTICO**

EL ALELO QUE ES ENMASCARADO SE CONOCE COMO **HIPOSTÁTICO**

**Ejemplo→** El color del pelaje de labradores (2 genes, 1 característica, 3 fenotipos)

Corresponde a un tipo de **epistasis simple recesiva**. (el gen epistático es homocigoto recesivo e impide la expresión del gen hipostático).

AABB/ AaBB/ AABb / AaBb → labrador negro

aaBB/aaBb → labrador marrón

AAbb/aabb/ Aa**bb** → labrador rubio (sin pigmento)

•Un gen tiene la información del color del pigmento

CARÁCTER (color del pigmento)

A → Color negro (alelo dominante)

a → Color marrón (alelo recesivo)

•El otro gen tiene la información de si se expresa o no el color

CARÁCTER (expresión del pigmento)

B → Con pigmento (alelo dominante) (homocigoto dominante o heterocigoto)

b → Sin pigmento (alelo recesivo) **(homocigoto recesivo)**

**Epistasis simple dominante →** el alelo epistático es dominante (homocigoto dominante o heterocigoto) e impide la expresión del alelo hipostático

**Epistasis simple recesiva →** el alelo epistático es recesivo (homocigoto recesivo) e impide la expresión del alelo hipostático

**Epistasis doble dominante →** tanto el alelo epistático como el hipostático son dominante

**Epistasis doble recesiva →** tanto el alelo epistático como el hipostático son recesivos (homocigoto recesivo)

**Carácter cuantitativo**→ son aquellos caracteres que pueden ser medidos, cuya expresión se debe a la interacción de varios genes (poligenes) y presentan una alta influencia ambiental.

Son caracteres continuos (existe una graduación o variación continua en el fenotipo)

Ej: número de crías, tamaño de la camada, producción de leche, concentración de almidón en el maíz.

Nombre del alumno: Marie Fernández

Especie: *Cavia porcellus*

Rasgo: Alfa-Manosidosis

Nombre del gen: Man2b1

Tipo de herencia: Autosómica Recesiva

Función: Es una enzima lisosomal involucrada en la escisión de la forma alfa de la manosa. Signos clínicos de la enzima defectuosa incluyen ataxia, temblor de la cabeza, agresión, parálisis y finalmente la muerte.

Especie: Mustela putorius furo

Rasgo: Fibrosis quística

Nombre del gen: CFTR

Tipo de herencia: Autosómica

Función: Regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (ATP-binding cassette sub-family C, member 7). Se encuentra en las membranas celulares de los tejidos animales que tienen una secreción exocrina, como las [glándulas sudoríparas](https://es.wikipedia.org/wiki/Gl%C3%A1ndulas_sudor%C3%ADparas), [páncreas](https://es.wikipedia.org/wiki/P%C3%A1ncreas), [intestino](https://es.wikipedia.org/wiki/Intestino) y [riñón](https://es.wikipedia.org/wiki/Ri%C3%B1%C3%B3n). Su principal función consiste en facilitar el transporte activo de iones de [cloro](https://es.wikipedia.org/wiki/Cloro) hacia el exterior de la [membrana celular](https://es.wikipedia.org/wiki/Membrana_celular). En la enfermedad genética conocida como [fibrosis quística](https://es.wikipedia.org/wiki/Fibrosis_qu%C3%ADstica) o mucoviscidosis el gen que codifica la proteína CFTR presenta una [mutación](https://es.wikipedia.org/wiki/Mutaci%C3%B3n), lo cual ocasiona que la concentración de cloro y sodio en las secreciones corporales esté aumentada.