

7

Genética humana

En esta quincena aprenderás a:

- Conocer distintos casos hereditarios en el hombre.
- Conocer como se hereda el sexo y los casos de herencia ligada al sexo
- Diferenciar los conceptos de genotipo y fenotipo
- Interpretar árboles genealógicos familiares
- Resolver problemas de genética
- Relacionar los conceptos de ADN, gen y cromosomas e identificar éstos como lugar de ubicación de los genes
- Comprender que el ADN es como el manual de instrucciones de cómo es y funciona un organismo
- Comprender que el código genético lleva las instrucciones de las proteínas de un individuo
- Conocer qué es una mutación, los tipos e identificarlas como causantes de variaciones en los individuos.

1. Genética humana	
1.1. Carácter hereditario	página 7.2
1.2. Cromosomas y cariotipo	página 7.3
2. La herencia del sexo	
2.1. Como se hereda el sexo	página 7.5
2.2. Herencia ligada al sexo	página 7.6
3. Algunas enfermedades hereditarias	
3.1. Clasificación y tipos	página 7.7
4. Fenotipo, genotipo y medio ambiente	
4.1. Definiciones	página 7.9
4.2. Ejemplos	página 7.10
5. Hacia el concepto de gen	
5.1. ¿Qué es un gen?	página 7.11
5.2. El código genético	página 7.13
5.3. Traducción de la información	página 7.14
6. Mutaciones	
6.1. Concepto de mutación	página 7.16
6.2. Tipos	página 7.18
6.3. Consecuencias.....	página 7.20
● RESUMEN	página 7.22
● Ejercicios para practicar	página 7.23
● Autoevaluación	página 7.34
● Para saber más	página 7.38

Genética humana

Contenidos

1. Genética humana

1.1. Caracteres hereditarios

Habrás observado que entre tus amigos no hay dos iguales, hay rubios y morenos, altos y bajos, con pelo liso o rizado, con ojos claros u oscuros. Además comparten estos caracteres con su familia.

Aprenderás en esta quincena por qué somos diferentes y cómo se transmiten estas diferencias de padres a hijos.

En la siguiente tabla puedes ver algunos caracteres hereditarios en el hombre. Observa el carácter de dominante o recesivo. Los distintos genotipos y fenotipos te pueden ayudar para realizar los problemas de genética.



CARACTERES HEREDITARIOS EN EL HOMBRE				
CARÁCTER	Dominante	Recesivo	GENOTIPO	FENOTIPO
PLEGAR LA LENGUA EN U	A se puede plegar	a no se pliega	AA	Pliega la lengua
			Aa	No pliega la lengua
COLOR DEL PELO	A moreno	a rubio	AA	Moreno
			Aa	Rubio
COLOR DE OJOS	A marrones	a azules	AA	Marrones
			Aa	Azules
LÓBULO OREJA	A presente	a ausente	AA	Con lóbulo
			Aa	Sin lóbulo
PIGMENTACIÓN PIEL	A normal, color	a albino	AA	Con color
			Aa	Albino
FACTOR RH	+	-	++	RH positivo
			+-	RH negativo
TAMAÑO LABIOS	A labios gruesos	a labios delgados	AA	Labios gruesos
			Aa	Labios delgados
LÍNEA FRONTAL DEL PELO	A pico en V	a línea frente recta	AA	Línea frontal en V
			Aa	Línea frontal recta

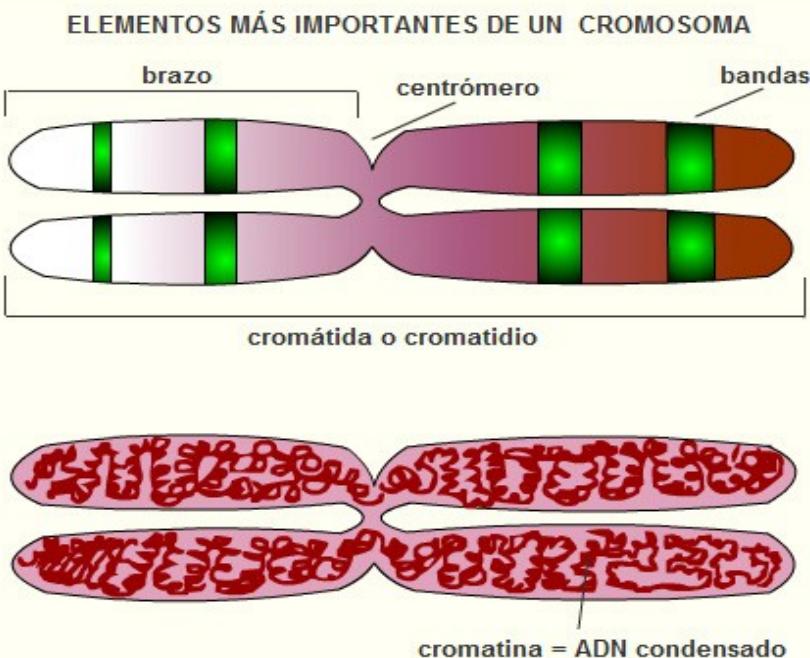
1.2. Cromosomas y cariotipo

De los 46 cromosomas que tienen nuestras células, 44 son iguales en ambos sexos, se agrupan en 22 parejas de autosomas. La otra pareja son los heterosomas o cromosomas sexuales; XX para la mujer y XY para el hombre, siendo la pareja que determina el sexo. El cromosoma Y es más pequeño y contiene menos genes que el cromosoma X.

El cariotipo es el ordenamiento de los cromosomas metafásicos, de acuerdo con su tamaño y morfología. Mediante el cariotipo se pueden analizar anomalías numéricas y estructurales.

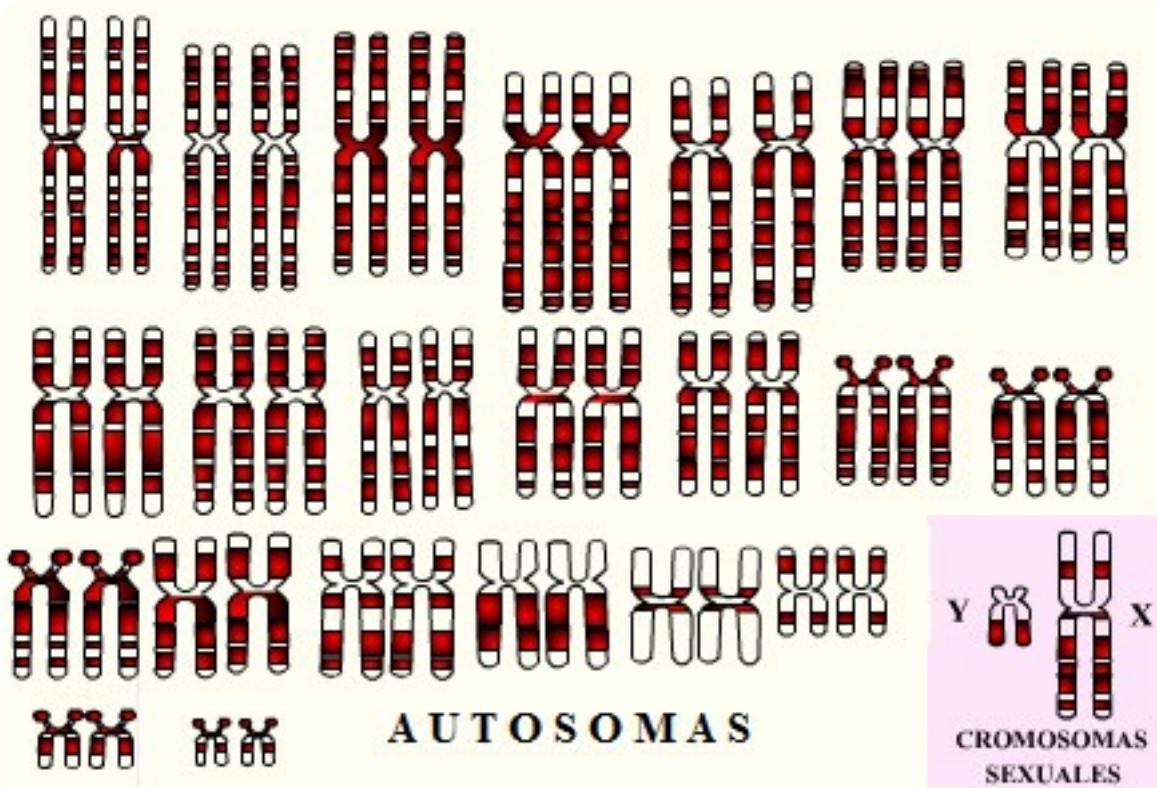
En esta imagen tienes representado un cromosoma con sus partes más significativas. En el cromosoma inferior podemos apreciar en su interior la cromatina muy condensada, recuerda que la cromatina es realmente la molécula de ADN superespiralizada.

El cromosoma solamente tiene este aspecto durante la mitosis.



Genética humana

Esta imagen representa el cariotipo humano



Observa que está formado por 23 parejas de cromosomas y se caracterizan porque tienen distinto tamaño y forma según la situación del centrómero.

Hay 22 parejas de autosomas y una pareja de cromosomas sexuales o heterosomas. En este caso, corresponde al cariotipo de un varón porque la pareja de cromosomas sexuales es XY

7

Genética humana

2. La herencia del sexo

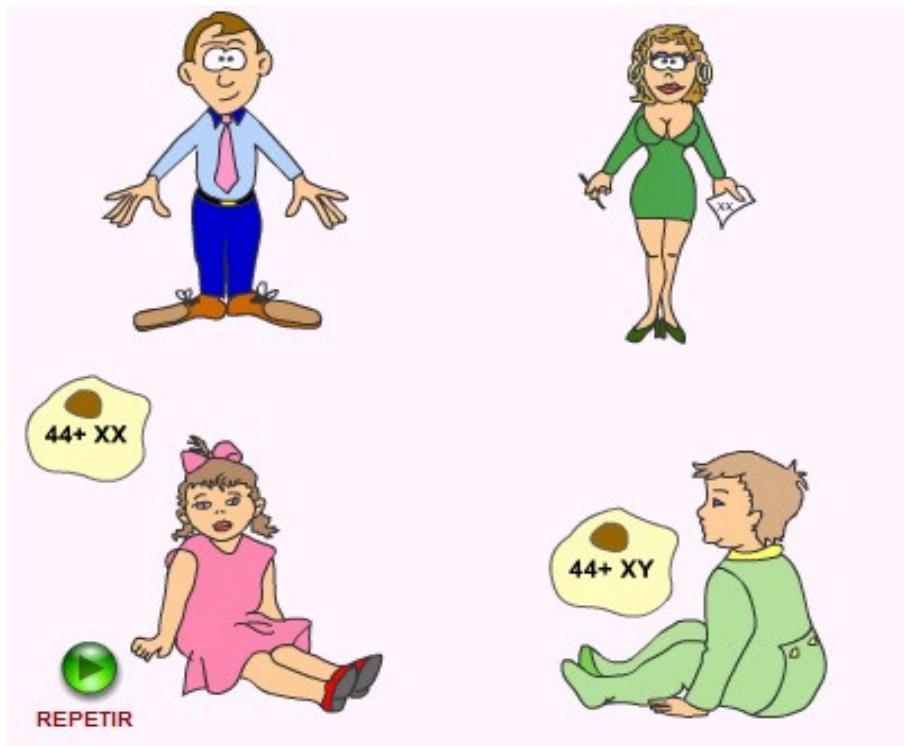
3.1. Como se hereda el sexo

Cuando se forman los gametos, los dos cromosomas sexuales se separan, de tal forma que sólo irá un cromosoma sexual a cada gameto. En el caso de los espermatozoides, la mitad tendrá el cromosoma X y la otra mitad el cromosoma Y. Todos los óvulos tendrán un cromosoma X.

Al producirse la fecundación, si es el espermatozoide que lleva el cromosoma X el que se une al óvulo, dará origen a una niña. Si el espermatozoide que interviene en la fecundación es el que lleva el cromosoma Y, será un niño el que se origine.

Observa estos dos detalles:

- el sexo del hijo está determinado por el padre
- existe la misma probabilidad 50% de tener un niño o una niña



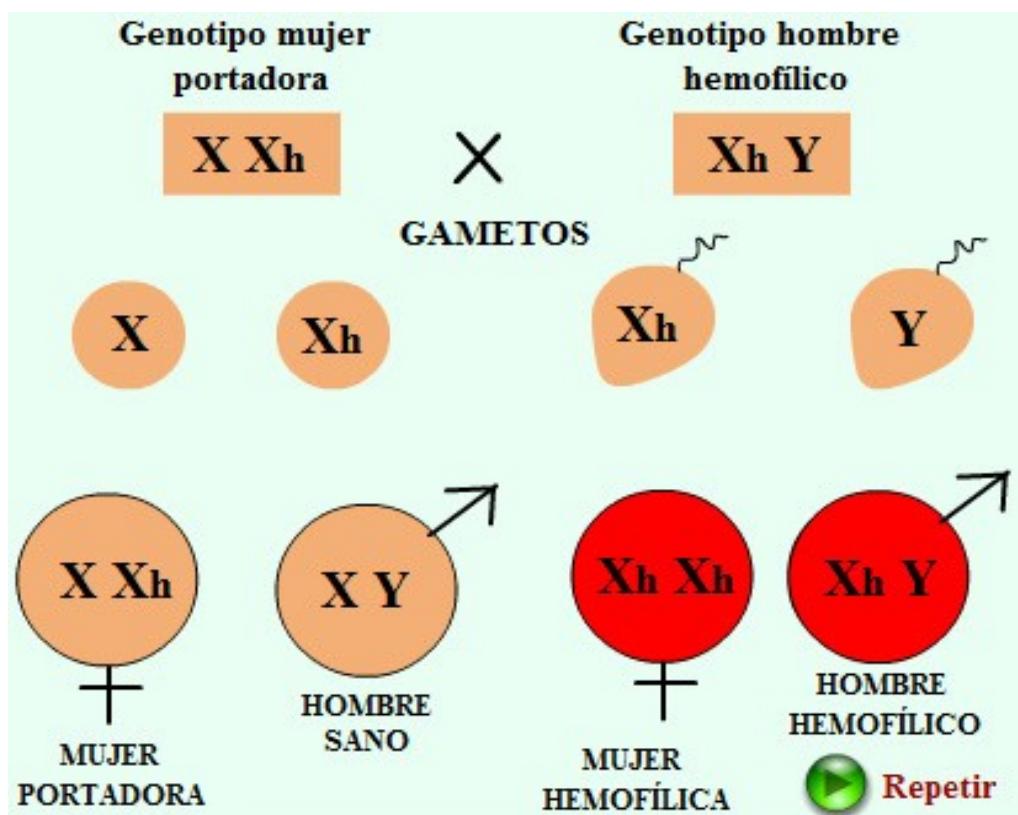
Genética humana

3.1. La herencia ligada al sexo

El cromosoma X es portador de una serie de genes responsables de otros caracteres además de los que determinan el sexo.

La herencia de estos caracteres decimos que está ligada al sexo. Dos ejemplos bien conocidos son: el daltonismo y la hemofilia. En el siguiente cuadro están representados los distintos genotipos en relación con la hemofilia.

MUJERES	HOMBRES	
X X Mujer sana	XY Hombre sano	
X Xh Mujer sana pero portadora	XhY Hombre hemofílico	
Xh Xh Mujer hemofílica		



3. Enfermedades hereditarias

3.1. Clasificación y tipos

De las enfermedades hereditarias, unas son puramente genéticas porque dependen de **un solo gen**, como hemofilia y otras influidas por **diferentes genes** que hacen que las personas sean más o menos susceptibles de padecerlas como la mayoría de los cánceres.

- **autosómicas**, cuando el gen causante se encuentra en los autosomas y **dominantes** o **recesivas** según tipo de gen que la produce.
- **ligadas al sexo**, cuando el gen causante se encuentra en los cromosomas sexuales.

En la siguiente tabla tienes una serie de enfermedades transmisibles por herencia con la indicación de su localización en cromosomas autosómicos o sexuales.

ENFERMEDADES, DEFECTOS Y ANOMALÍAS HEREDITARIAS	
AUTOSÓMICAS	
DOMINANTES	RECESIVAS
Catarata juvenil Polidactilia Acondroplasia Braquidactilia Neurofibromatosis	Anemia falciforme Fenilcetonuria Albinismo Sordomudez congénita Anemia perniciosa Fibrosis quística
LIGADAS AL SEXO	
Ligada al cromosoma X	Ligada al cromosoma Y
Hemofilia Daltonismo	Ictiosis

Recuerda que poseer genes para padecer una enfermedad no implica el tener que padecerla.

Mapa cromosómico y enfermedades

La animación que encontrarás online, te ayudará a conocer algunos de los síntomas más característicos de distintas enfermedades genéticas y localizar en qué cromosoma está el gen responsable.

No tienes por qué aprenderlas todas, solamente debes aprender unas cuatro o cinco de las que te resulten más fácil su estudio.

AYUDA

Mapa cromosómico y enfermedades

Al pasar el cursor por los rótulos de las enfermedades, te dirá en qué cromosoma se localiza el gen responsable de la enfermedad, junto a una breve descripción de ésta.

Más información en el archivo de AYUDA.

PASA EL CURSOR

- Enfermedad de Gaucher
- Cáncer de colon
- Retinitis pigmentosa
- Enfermedad de Huntington
- Poliposis del colon
- Hemocromatosis
- Fibrosis quística
- Exóstosis múltiple
- Melanoma maligno
- Neoplasia endocrina
- Anemia falciforme
- Fenilcetonuria
- Retinoblastoma
- Alzheimer
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Riñón poliquístico
- Cáncer de pulmón
- Amiloidosis
- Hipercolestiremia
- Deficiencia de ADA
- Esclerosis lateral
- Neurofibromatosis
- Hemofilia

cide@od

Biología y Geología 7. 8

4. Genotipo, fenotipo y medio ambiente

4.1. Definiciones

Todo individuo lleva dos genes para cada carácter,(uno del padre y otro de la madre); el conjunto de todos los genes de un individuo constituye el **genotipo**.

Pero no todos los genes se manifiestan, los que se manifiestan constituyen el **fenotipo**.

En la manifestación de los genes influye el **medio ambiente** que rodea al gen, como son: los *otros genes*, el *citoplasma celular*, *nutrientes* y el propio *medio externo* en el que se desarrolla el individuo.



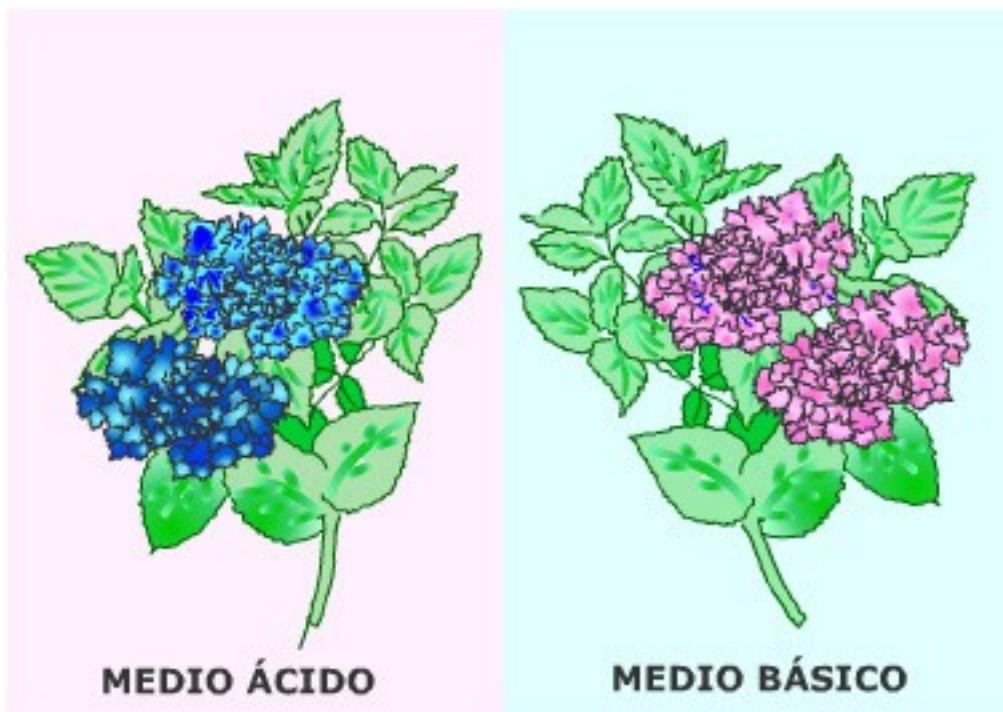
$$\text{GENOTIPO} = \text{FENOTIPO} + \text{MEDIO AMBIENTE}$$

4.2. Ejemplos

Actualmente puede evitarse la manifestación de una enfermedad (*fenotipo*) aunque se posean los genes que la determinan (*genotipo*) como es el caso de **enfermedades metabólicas** consiguiendo que no se manifieste la enfermedad eliminando de su dieta (*medio ambiente*), aquellos alimentos que no pueden metabolizar.

La hortensia es una planta que puede presentar flores de color azul o rosa (*fenotipo*), dependiendo del tipo de suelo en el que crezcan (*medio ambiente*). La planta tendrá flores azules si el suelo es ácido y rosas si el suelo tiene un pH básico.

La **altura** es otro carácter sobre el que ejerce una gran influencia el *medio ambiente* externo al individuo.



Estas dos plantas de hortensia tienen el mismo genotipo, pero distinto fenotipo (azul o rosa) según el medio en el que crecen.

5. Hacia el concepto de gen

5.1 ¿Qué es un gen?

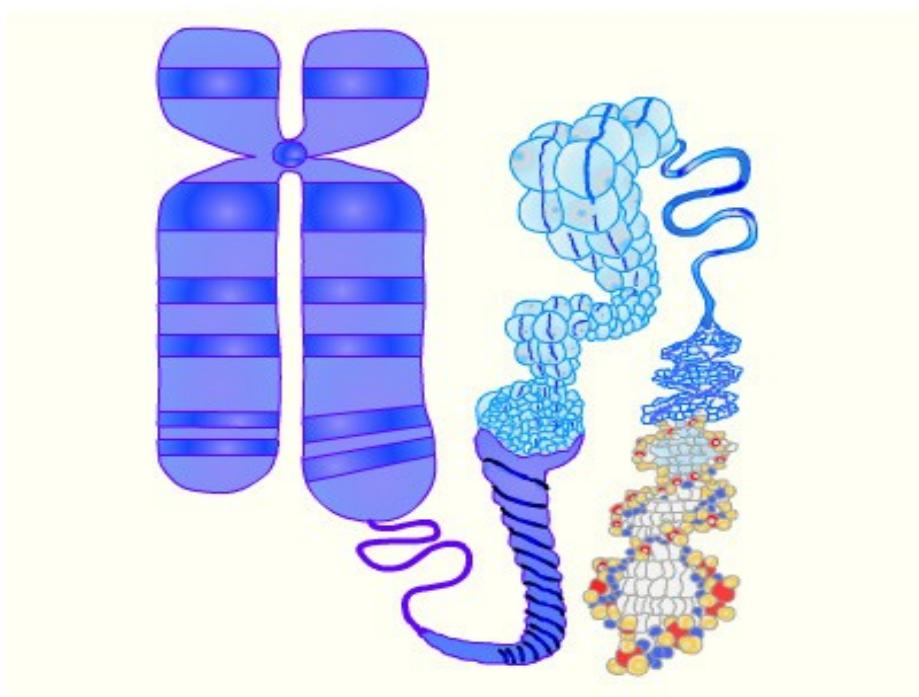
Un gen es un trozo de ADN que lleva la información para que se fabrique una proteína.

Desde el punto de vista de la genética, podemos decir que un gen es una porción de cromosoma que lleva la información para que se manifieste un carácter.

ADN.....Proteina

GEN.....Carácter

En la quincena seis vimos esta molécula.



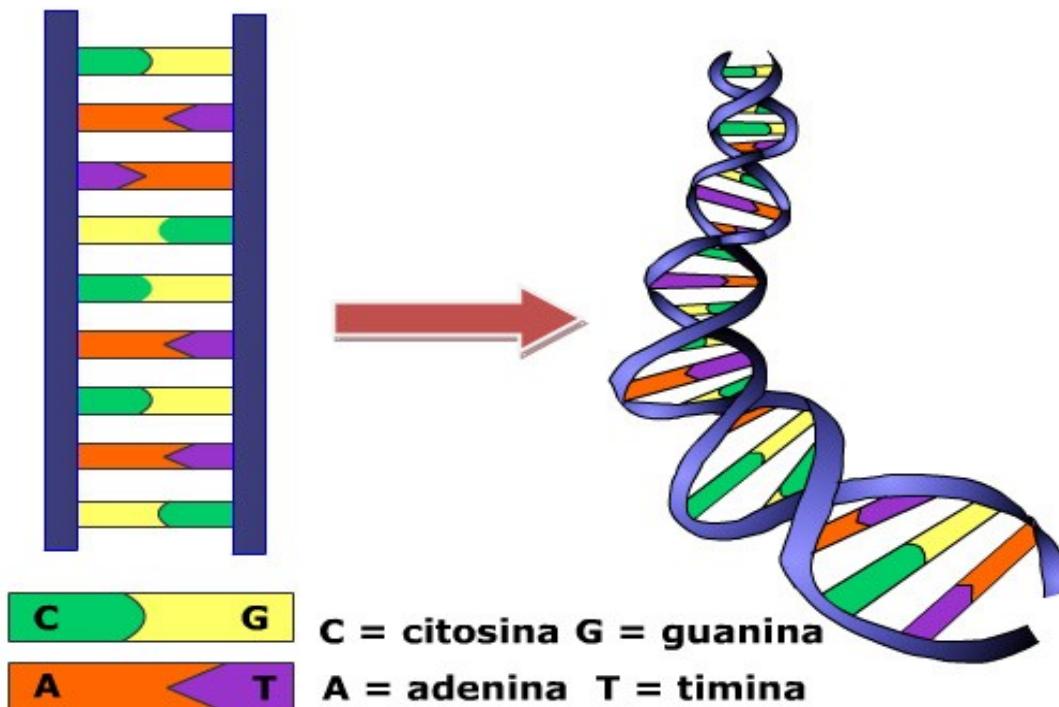
La estructura del ADN

La molécula de ADN está formada por dos hebras de nucleótidos. Existen cuatro tipos distintos de nucleótidos, cuyas bases son: Adenina, Timina, Guanina y Citosina

Cada nucleótido de una cadena está unido al nucleótido que se encuentra enfrente en la otra cadena.

La Adenina sólo puede unirse a la Timina y la Guanina a la Citosina, por eso decimos que A es complementaria de T y la Citosina es complementaria de la Guanina.

Las dos hebras se encuentran plegadas formando una "doble hélice", estructura que fue descubierta por Crick y Watson y que les sirvió para ganar el Premio Nobel de Medicina en 1962.



5.2 Código genético

El ADN contiene la información para que se puedan construir miles de proteínas diferentes. Viene a ser como un manual de instrucciones para formar un ser vivo.

El código que utiliza este manual se conoce como "código genético". Las **letras** de este código son los **cuatro nucleótidos** del ADN.

Cada tres nucleótidos sucesivos forman un "**triplete**" que equivale a una **palabra** con la que se puede nombrar un aminoácido

SEGUNDA LETRA

	U	C	A	G		
U	UUU UUC UUA UUG	UCU UCC UCA UCG	UAU UAC UAA UAG	tir stop	cys stop trp	U C A G
C	CUU CUC CUA CUG	CCU CCC CCA CCG	CAU CAC CAA CAG	his gln	CGU CGC CGA GGG	U C A G
A	AUU AUC AUA AUG	ACU ACC ACA ACG	AAU AAC AAA AAG	asn lys	AGU AGC AGA AGG	ser arg
G	GUU GUC GUA GUG	GCU GCC GCA GCG	GAU GAC GAA GAG	asp glu	GGU GGC GGA GGG	U C A G

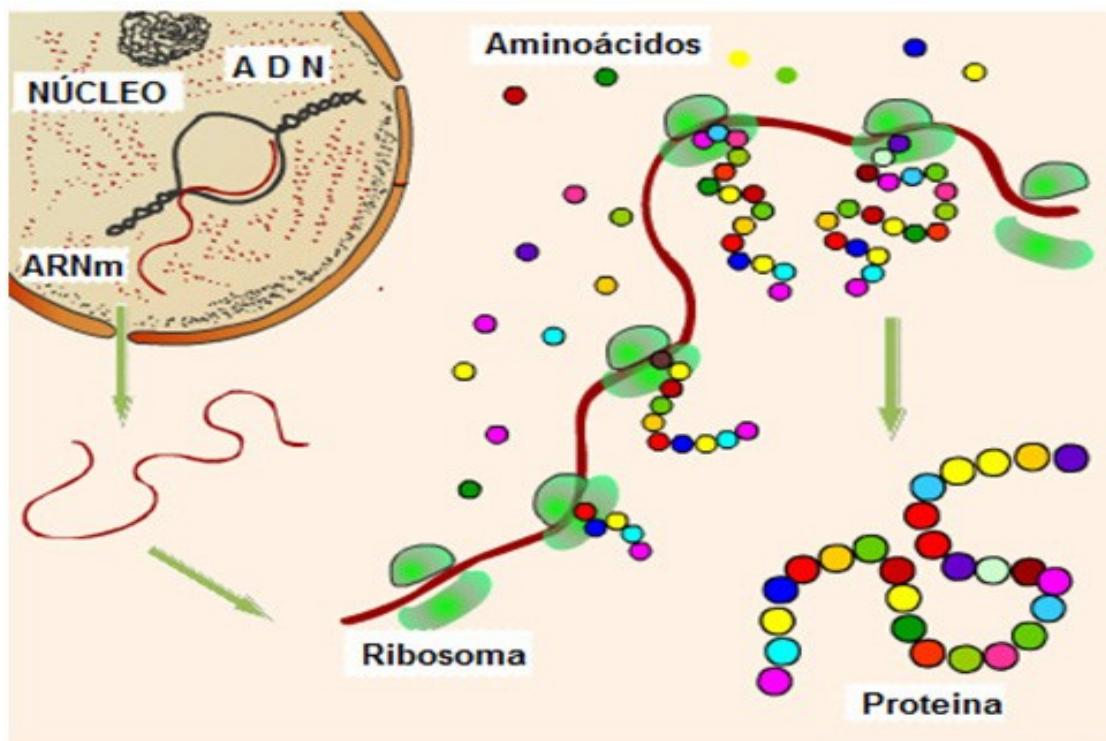
Las instrucciones para formar un organismo se almacenan utilizando el código genético.

Genética humana

5.3 Traducción de la información

Los genes están en el núcleo de las células y las proteínas y enzimas que codifican y que son las que controlan los caracteres se fabrican en el citoplasma.

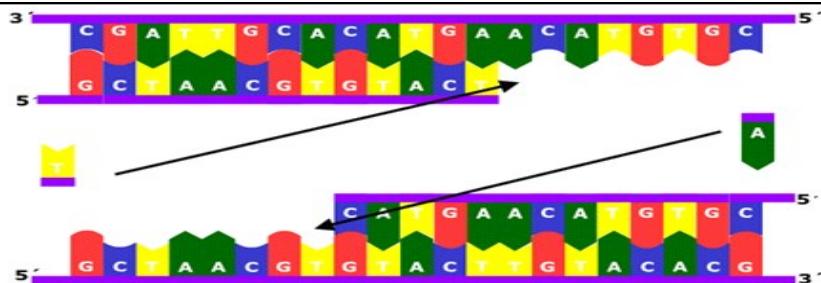
Existen por tanto, moléculas intermedias que pueden copiar un trozo de la cadena de ADN, atravesar la membrana del núcleo y ya en el citoplasma traducir la información almacenada en el ADN, son las moléculas de ARN mensajero.



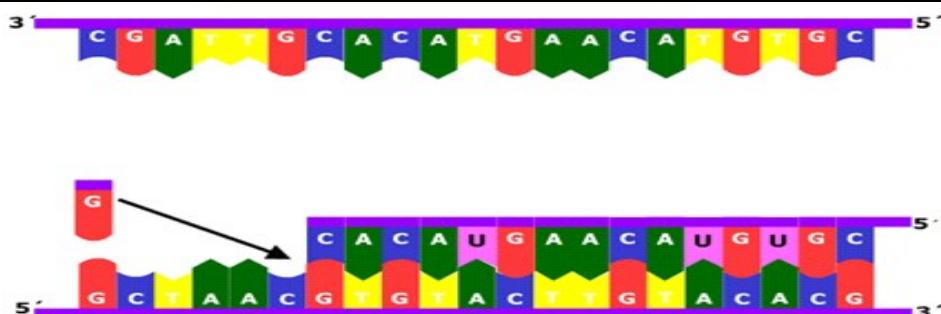
ADN -----> ARN -----> PROTEÍNAS

7

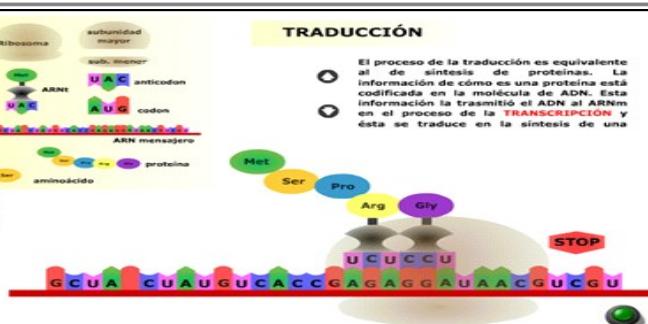
Genética humana



Este primer proceso, llamado REPLICACIÓN o AUTODUPLOCACIÓN, la molécula de ADN (te recuerdo que es la molécula de la herencia) forma una copia exacta a ella misma. Gracias a este proceso, la molécula de ADN forma una copia exacta que puede transmitir a las células hijas.



La segunda animación, corresponde al proceso llamado TRANSCRIPCIÓN o SÍNTESIS DE ARN. Consiste en hacer una copia de la porción de ADN (gen) que lleva la información para fabricar la proteína deseada. Esta molécula saldrá del núcleo al citoplasma



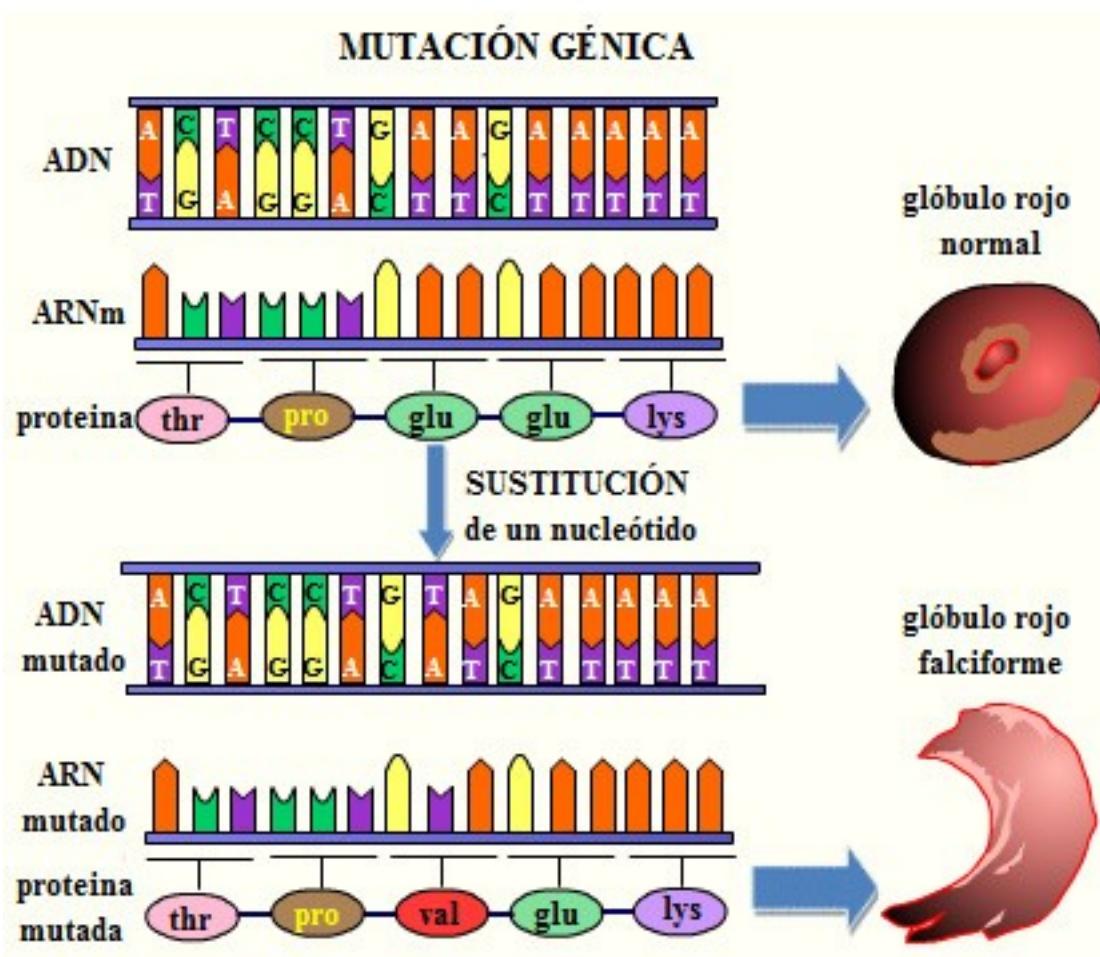
La tercera animación se llama TRADUCCIÓN o SÍNTESIS DE PROTEINAS, donde se encuentran los ribosomas y otras moléculas que intervienen en el proceso. Consiste en fabricar la proteína correspondiente uniendo los aminoácidos en el orden indicado en el "mensaje" que se encuentra en el ARN mensajero.

6. Las mutaciones

6.1 Concepto de mutación

Una mutación es un cambio en la información contenida en el ADN de las células. Para que sea heredable tiene que ocurrir en las células sexuales: óvulos y espermatozoides.

En la naturaleza las mutaciones se producen al azar, pero pueden ser estimuladas mediante agentes mutagénicos, como las radiaciones y sustancias químicas.



7

Genética humana

Las mutaciones son el origen de la diversidad genética

La existencia de varios alelos para un mismo gen se debe a la existencia de mutaciones

La imagen que ves en la página anterior , representa una mutación génica. En la parte superior está representado un trozo de la cadena de ADN normal, que lleva la información para que se fabrique una proteína, en este caso una proteína llamada hemoglobina que se encuentra en los glóbulos rojos y que sirve para transportar el oxígeno. Vemos que se sintetiza la proteína buena y los glóbulos rojos son normales.

En la parte inferior del dibujo está representada una mutación génica. Observa que hay un pequeño cambio en los nucleótidos del ADN, hay una TIMINA en lugar de ADENINA. Esta simple variación hace que la molécula de ARNm será distinto y cuando se traduzca el mensaje se incorpore un aminoácido distinto, y en lugar de GLUTÁMICO se une un aminoácido que es la VALINA. Este pequeño cambio hace que sea una proteína distinta y en este caso además da origen a una proteína defectuosa que transporta mal el oxígeno.

Las personas que llevan este alelo mutado padecen una enfermedad conocida como anemia falciforme

Genética humana

6.2 Tipos de mutaciones

1. Mutación **génica**: Son las verdaderas mutaciones, porque se produce un cambio en la estructura del ADN.
2. Mutación **cromosómica**: Se produce un cambio en la estructura del cromosoma.
3. Mutación **genómica**: Alteración en el número de cromosomas.



En la página web tienes esta animación en la que podrás ver los distintos tipos de mutaciones, con explicaciones y ejemplos de cada clase.

Las mutaciones son alteraciones al azar del material genético.

7

Genética humana

Algunas anomalías producidas por mutaciones

En este cuadro tienes algunos ejemplos de distintas mutaciones. Debes reconocer y saber al menos tres de estas mutaciones.

G E N I C A S	
ALBINISMO	El gen mutado impide que se sintetice el pigmento melanina
ANEMIA FALCIFORME	El gen mutado hace que se sintetice una hemoglobina anómala
FIBROSIS QUÍSTICA	La falta de una enzima hace que se acumule mucus en el aparato respiratorio, problemas respiratorios.
C R O M O S Ó M I C A S	
Síndrome del "maullido de gato"	Se origina por la pérdida de un trozo del cromosoma 5. Produce trastornos graves en el crecimiento y retraso mental. El nombre de la enfermedad alude al llanto de los niños que se parece al maullido de un gato.
G E N Ó M I C A S	
Síndrome de Down	Está repetido un cromosoma de la pareja 21, tienen por tanto 47 cromosomas.
Síndrome de Klinefelter	Tienen un cromosoma de más, en este caso son los cromosomas sexuales, XXY

Genética humana

6.3. Consecuencias

Las mutaciones son la fuente de nuevos alelos, es decir nuevos caracteres que darán origen a distintos fenotipos.

Algunos fenotipos pueden dar a los individuos más probabilidad de sobrevivir (selección natural) y dejar descendencia.

Las mutaciones provocan un cambio gradual en la estructura genética de las poblaciones, otra base de la **evolución**.

La mutación es una fuente de variabilidad. Si todos los individuos de una especie fueran genéticamente iguales no habría evolución.

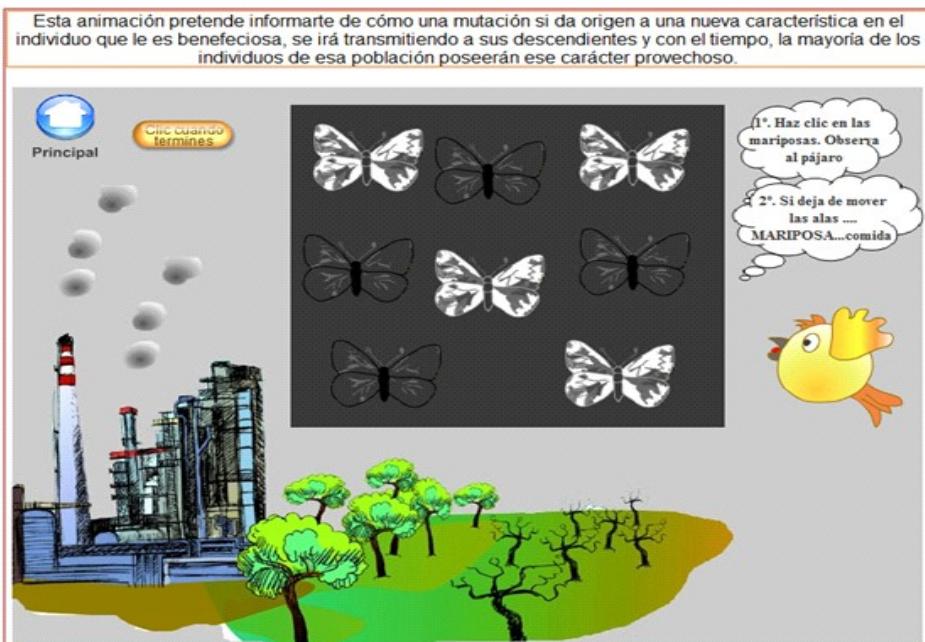
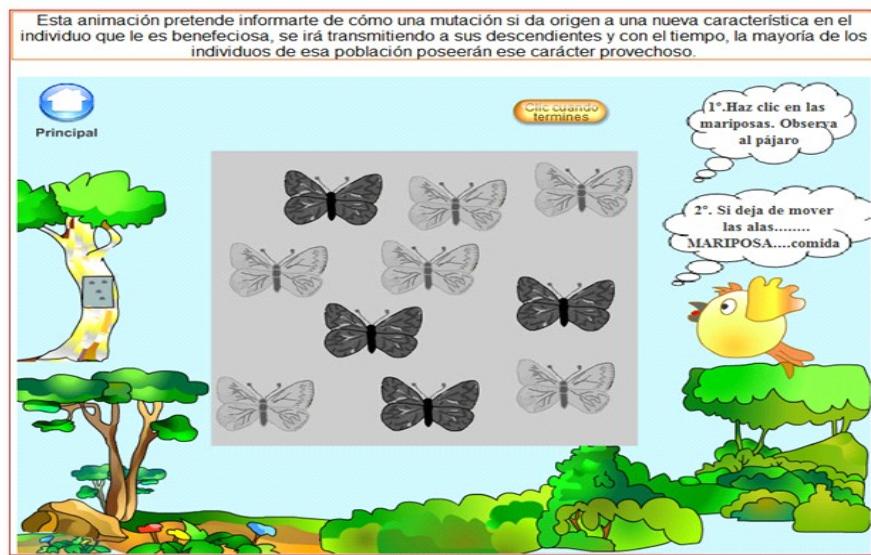


7

Genética humana

Las mutaciones y la selección natural

La animación que encontrarás en la página web te explica en dos escenas dicha relación:



Genética humana

RESUMEN: Recuerda lo más importante

- Muchos caracteres en la especie humana, se heredan siguiendo las leyes de Mendel.
- El sexo del individuo, es decir que sea hombre o mujer, está determinado por los cromosomas sexuales.
- En los cromosomas sexuales hay también genes que determinan algunos caracteres humanos, por lo que su herencia está ligada al sexo.
- Existen enfermedades que se transmiten por herencia. Es importante conocer cómo se transmiten, para evitar su manifestación.
- El hombre posee 46 cromosomas, agrupados en 23 parejas de cromosomas homólogos, 22 parejas son los **autosomas** y la otra pareja es la de los **cromosomas sexuales**.
- El **genotipo** es el conjunto de genes que posee un individuo. El **fenotipo** es el conjunto de genes que manifiesta. En la manifestación del fenotipo interviene el medio ambiente.
- Un gen es un trozo de la molécula ADN que contiene la información para que se fabrique una proteína. Los genes se encuentran alineados en los cromosomas.
- La información del ADN, está almacenada utilizando un código, llamado **código genético**. Los símbolos de este código son cuatro letras que equivalen a los cuatro nucleótidos distintos.
- La información del ADN, pasa del núcleo al citoplasma por medio de unas moléculas intermedias que son los ARN mensajeros. La traducción de esta copia da origen a las proteínas.
- Una **mutación** es un cambio en la información contenida en el ADN. Debe ocurrir en las células sexuales: óvulos y espermatozoides.
- Las mutaciones producen variabilidad y por tanto diferentes fenotipos, sobre los que puede actuar la **selección natural**.
- Aunque a veces se identifican las mutaciones con las enfermedades que pueden producir, recuerda que gracias a ellas hay cambios y ha sido posible la **evolución**.

6

La herencia genética



Ejercicios resueltos:

1. Herencia ligada al sexo

Problema 1: Realiza el cruce entre una mujer portadora de daltonismo y un hombre daltónico.

Genotipo mujer X Xd	Genotipo hombre Xd Y	
		Xd
		Y

Problema 2: Realiza el cruce entre una mujer portadora de hemofilia y un hombre sano

Genotipo mujer X Xh	Genotipo hombre X Y	
		X
		Y

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado paso a paso que puedes hacer mediante una animación flash.

Genética humana



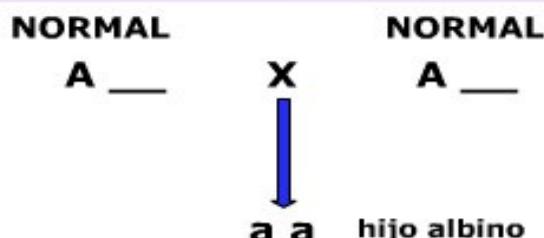
2. Herencia de un carácter:

Problema 3: Los albinos tienen la piel muy clara y el pelo blanco, ya que no pueden fabricar el pigmento melanina. Es un ejemplo de herencia de un carácter que depende de un alelo recesivo (a) frente al alelo normal (A) que sintetiza el pigmento. Realiza el cruzamiento entre dos individuos normales (con color), pero sabemos que tienen un hijo albino.

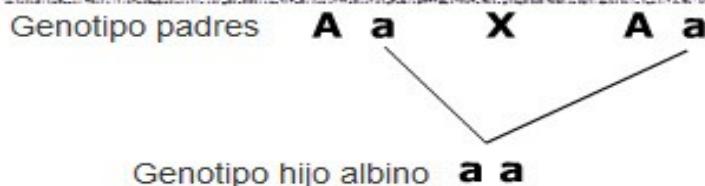
NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado que puedes visualizar mediante una animación flash.

A= alelo normal a= alelo albinismo



El genotipo del hijo albino es "aa" por lo que ha tenido que recibir un alelo "a" de cada uno de los padres. Este dato nos aclara el genotipo de los padres.



7

Genética humana



Problema 4: El color de los ojos claros depende de un alelo (a) que es recesivo frente al alelo de ojos oscuros (A) que es dominante.

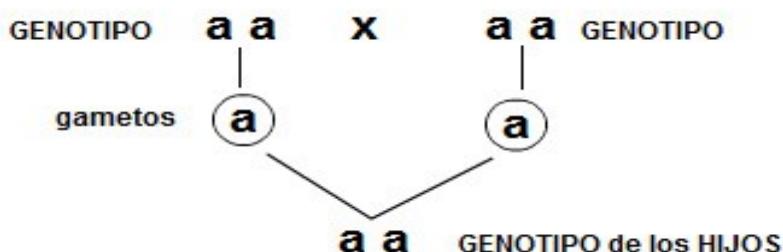
¿Pueden dos personas con ojos claros, tener un hijo con ojos negros?. Razona la respuesta

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado paso a paso que puedes visualizar mediante una animación flash.

A = color ojos oscuros
a = color de ojos claros

Como el color de ojos claros es recesivo,
quiere decir que una persona de ojos claros,
su genotipo es "a a"



Los gametos que formen siempre llevará el alelo "a" en los dos progenitores, por lo tanto todos sus hijos tendrán ojos claros.

Genética humana



Problema 5: Algunas personas pueden doblar la lengua en U. Este carácter está determinado por un alelo (T) que es dominante sobre el alelo (t) que no permite el enrollamiento de la lengua en U.

Escribe los genotipos y fenotipos posibles de las personas para este carácter.

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado mediante una animación flash.

**T = pliega la lengua en U
t = no puede plegar la lengua**

GENOTIPO	FENOTIPO
T T	Puede plegar la lengua en U
T t	Puede plegar la lengua en U
t t	No puede plegar la lengua en U

7

Genética humana



Problema 6: Cierta tipo de miopía se hereda genéticamente. Este carácter está determinado por dos genes alelos que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, dominante, determina que la persona sea miope, mientras que el alelo **a** recesivo, determina fenotipo normal (no miope).

Escribe los genotipos posibles para este carácter.

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado mediante una animación flash.

**A = miopía
a = no miopía**

GENOTIPO	FENOTIPO
A A	MIOPE
A a	MIOPE
a a	NO MIOPE

Genética humana



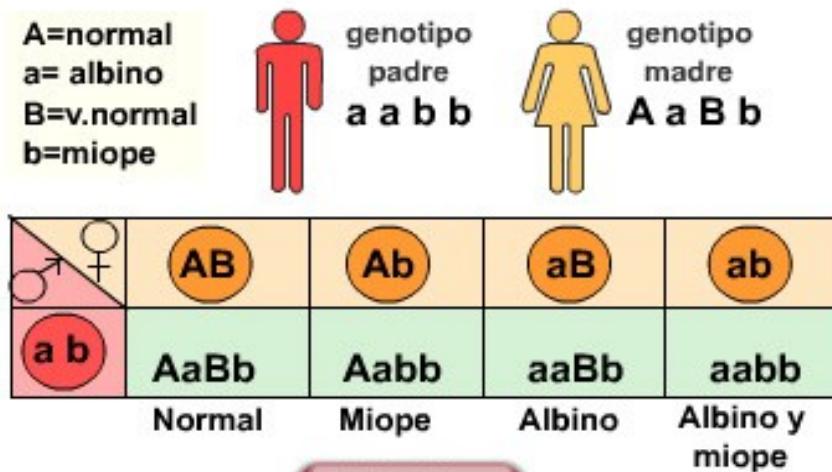
3. Problemas de herencia de dos caracteres:

Problema 7: El albinismo y la miopía son dos caracteres recesivos que se heredan siguiendo la herencia mendeliana.

Averigua cómo será la descendencia de una pareja en la que el hombre es albino y miope y la mujer es normal para ambos caracteres pero heterocigótica.

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado paso a paso que puedes visualizar mediante una animación flash.



7

Genética humana

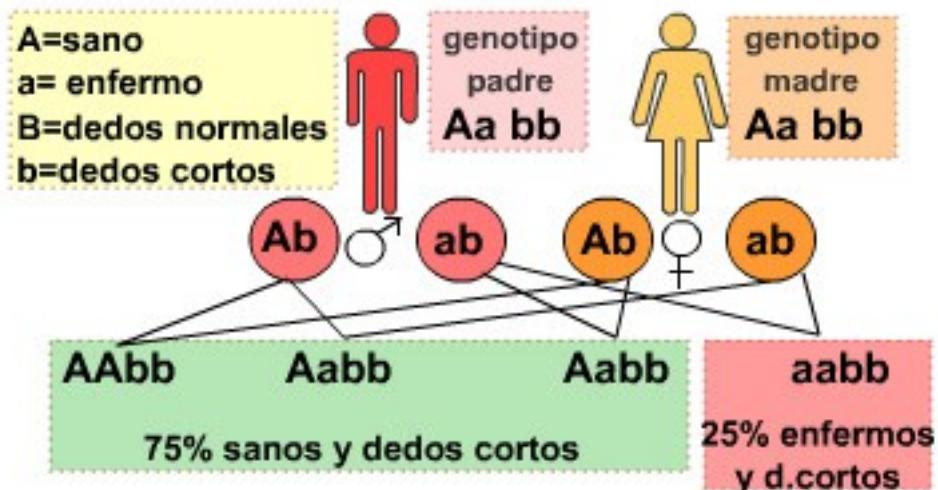


Problema 8: La enfermedad de Tay-Sachs es una enfermedad hereditaria recesiva. Se piensa que los dedos anormalmente cortos, braquifalangia, se debe a un gen recesivo.

¿Cuáles son los fenotipos esperados entre los hijos de padres braquifalángicos y heterocigóticos para la enfermedad de Tay-Sachs ?

NOTA: Intenta resolver el problema sin ver la solución. Mira ésta cuando lo hayas realizado.

On-line tienes el ejercicio realizado paso a paso que puedes visualizar mediante una animación flash.



Genética humana

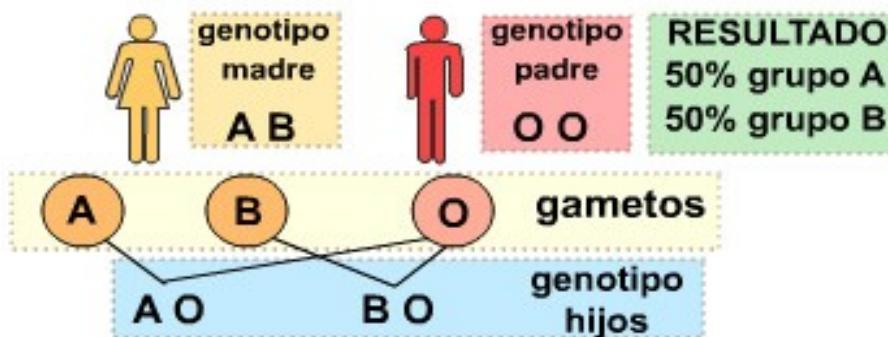


4. Herencia de grupos sanguíneos

Problema 9: Los grupos sanguíneos ABO están controlados por un gen con tres alelos que se nombran: alelo A, alelo B y alelo O. El alelo A y B son dominantes respecto al alelo O que es recesivo. Los alelos A y B son codominantes, es decir que si una persona lleva los dos alelos A y B tendrá el grupo sanguíneo AB. En la siguiente tabla, puedes ver los distintos genotipos y fenotipos en relación con este carácter.

GENOTIPO	GENOTIPO
AA	A
AO	
BB	B
BO	
AB	AB
OO	O

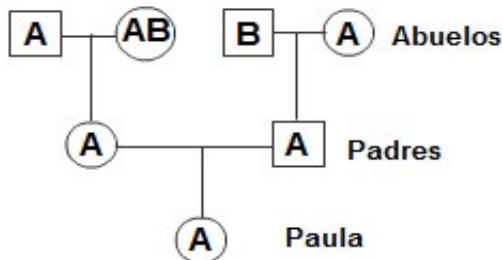
¿Cómo podrán ser los hijos de un hombre del grupo O y una mujer del grupo AB?. Haz un esquema del cruzamiento y los porcentajes esperados en la descendencia.



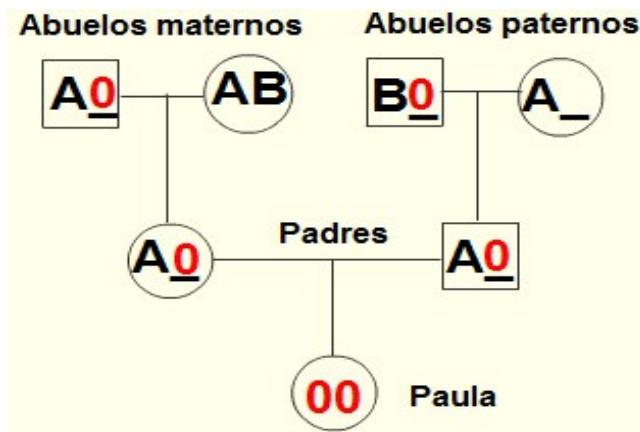


5. Árboles genealógicos

Problema 10: Paula tiene el grupo sanguíneo O y en el árbol están representados el grupo sanguíneo del resto de la familia. Partiendo de Paula, averigua el genotipo de los miembros de la familia e indaga de quién ha recibido los alelos de su grupo sanguíneo. Hazlo mediante un árbol.



Razonamiento: Si Paula es del grupo O llevará los dos alelos recessivos, lo que nos dice que ha recibido un alelo O de cada parente. Esto nos da una pista del genotipo de los padres que es AO. La madre de Paula ha recibido el alelo O de su padre porque la madre es AB y de ésta ha recibido el alelo A. El padre de Paula habrá recibido el alelo O de su padre, ya que la madre le ha dado el alelo A. Podemos decir que Paula ha recibido un alelo O de su abuelo paterno y el otro alelo O de su abuelo materno.



Genética humana



Problemas de genética sin resolver

Problema 1: Una mujer albina se casa con un hombre no albino y este hombre no tiene antecedentes de albinismo en su familia. Esta pareja tiene cuatro hijos. ¿Podría ser albino alguno de sus hijos?. Razona la respuesta haciendo el cruzamiento apropiado.

Problema 2: El carácter de enrollamiento de la lengua en U es dominante frente al carácter de no enrollarla que es recesivo. Una pareja que puede enrollar la lengua en U tiene dos hijos: uno puede enrollarla y otro no. Averigua el genotipo de los padres y de los hijos.

Problema 3: Las personas podemos pertenecer al grupo sanguíneo Rh positivo o Rh negativo. Este carácter está controlado por un gen con dos alelos, el alelo + es dominante y el alelo - es recesivo. Una pareja tiene dos hijos: Marta que es Rh positivo y Rafael que es Rh negativo. Razonar los genotipos de los padres y de los hijos.

Problema 4: Cierta tipo de miopía en la especie humana depende de un gen dominante (A); el gen para la vista normal es recesivo (a). ¿Cómo podrán ser los hijos de un varón normal y de una mujer miope, heterocigótica? Haz un esquema del cruzamiento que sirva para apoyar tu razonamiento.

Problema 5: En la especie humana el pelo en pico depende de un gen dominante (P); el gen que determina el pelo recto es recesivo (p). ¿Cómo podrán ser los hijos de un varón de pelo en pico, homocigótico, y de una mujer de pelo recto, homocigótica? Haz un esquema de cruzamiento.

Problema 6: Las personas podemos pertenecer al grupo sanguíneo Rh positivo o al grupo Rh negativo. Este carácter está controlado por un gen que posee dos alelos, el alelo (+) que es dominante y el alelo (-) que es recesivo. Una pareja tiene dos hijos: Marta que es Rh positivo y Rafael que es Rh negativo. Razona los genotipos de padres y de los dos hijos.

Problema 7: El color del pelo oscuro (A) es dominante sobre el pelo rubio (a). El pelo rizado (B) es dominante sobre el pelo liso (b). ¿Cómo serán los hijos de una pareja ambos de pelo oscuro y rizado; sabiendo que los dos son heterocigóticos para ambos caracteres?

Problema 8: Dos condiciones heredables en el hombre, que son las cataratas y la fragilidad de huesos son debidas a alelos dominantes. Un hombre con cataratas y huesos normales cuyo padre tenía ojos normales, se casó con una mujer sin cataratas pero con huesos frágiles, cuyo padre tenía huesos normales. ¿Cuál es la probabilidad de ?:

- Tener un hijo completamente sano
- Que tenga cataratas y huesos normales
- Que no tenga cataratas y tenga huesos frágiles

7

Genética humana

- Que padezca ambas enfermedades.
- Tener un hijo completamente normal.

Problema 9: La miopía es debida a un gen dominante, al igual que el fenotipo Rh+. Una mujer de visión normal Rh+, hija de un hombre Rh-, tiene descendencia con un varón miope heterocigoto y Rh-. Establézcanse los previsibles genotipos y fenotipos de los hijos de la pareja.

Problema 10: La enfermedad de la hemofilia, está determinada por un gen recesivo ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre normal (XY) y una mujer portadora (XX^h)? Haz un esquema de cruzamiento.

Problema 11: El daltonismo, están determinados por un gen recesivo (d) ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre daltónico y una mujer normal no portadora? Haz un esquema de cruzamiento.

Problema 12: El daltonismo, está determinado por un gen recesivo (d) ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre daltónico y una mujer no daltónica, hija de un hombre daltónico? Haz un esquema de cruzamiento.

Problema 13: ¿Qué condiciones deben darse para que pueda nacer una niña hemofílica?

Problema 14: Los grupos sanguíneos en la especie humana están determinados por tres genes alelos: A , que determina el grupo A, B , que determina el grupo B y O, que determina el grupo O. Los genes A y B son codominantes y ambos son dominantes respecto al gen O que es recesivo. ¿Cómo podrán ser los hijos de un hombre de grupo O y de una mujer de grupo AB? Haz un esquema de cruzamiento.

Problema 15: ¿Pueden ser hermanos

unos una persona de grupo sanguíneo AB y otra del grupo O?. ¿Cómo serían los genotipos de los padres?

Problema 16: ¿Cuál es el genotipo de un hombre de grupo sanguíneo A y una mujer del grupo sanguíneo B, que tienen un hijo del grupo O?.

Problema 17: En una prueba de paternidad se ha encontrado que, mientras el grupo sanguíneo del hijo es AB, el del supuesto padre es O. ¿Cuál debe ser el veredicto?



Comprueba lo que sabes

AUTOEVALUACIÓN

Autoevaluación 1: Conceptos de genética

Ejercicios de respuestas múltiples

<ol style="list-style-type: none">1. El conjunto de todos los cromosomas constituye el:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Genoma<input type="radio"/> Cariotipo<input type="radio"/> Cromatina<input type="radio"/> Genotipo2. Un individuo que tenga este genotipo AA, BB, cc, DD se dice que es...<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Híbrido u homocigótico<input type="radio"/> Híbrido o heterocigótico<input type="radio"/> De raza pura o heterocigótico<input type="radio"/> De raza pura u homocigótico3. Fenotipo es<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> La manifestación externa del genotipo<input type="radio"/> La relación que existe entre los genes y los cromosomas<input type="radio"/> La ciencia que estudia las leyes de la herencia<input type="radio"/> El conjunto de genes presentes en un organismo.4. Se denominan alelos:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> A los caracteres que se heredan de generación en generación<input type="radio"/> A los cromosomas iguales<input type="radio"/> A las distintas alternativas que puede presentar un gen<input type="radio"/> A los caracteres adquiridos5. El cariotipo es:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> El aspecto del núcleo durante la división celular<input type="radio"/> Los cromosomas presentes en las células sexuales<input type="radio"/> El ordenamiento de los cromosomas de acuerdo a su tamaño y morfología<input type="radio"/> El conjunto de genes que posee un individuo	<ol style="list-style-type: none">6. Los autosomas son:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Cromosomas sexuales<input type="radio"/> Cromosomas no sexuales<input type="radio"/> Cromosomas iguales<input type="radio"/> Cromosomas idénticos7. Los cromosomas en la especie humana son:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> 44 autosomas y 2 sexuales<input type="radio"/> 23 parejas de autosomas y una pareja de cromosomas sexuales<input type="radio"/> 22 parejas de autosomas y dos parejas de cromosomas sexuales<input type="radio"/> 46 autosomas y 2 sexuales8. Los cromosomas de las células humanas:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Están siempre formados por una cromátida<input type="radio"/> Forman 23 parejas en los gametos<input type="radio"/> Sólo existen durante la división celular<input type="radio"/> Se hacen visibles en el momento de la división celular.9. El genotipo se define como:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Los cromosomas en metafase organizados según tamaño y forma<input type="radio"/> El conjunto de genes que posee un individuo<input type="radio"/> El conjunto de genes que se manifiestan en un individuo<input type="radio"/> El conjunto de genes presentes en las células sexuales10. En los cariotipos los cromosomas se ordenan según:<ul style="list-style-type: none"><input type="radio"/> Color y bandas<input type="radio"/> Tamaño y forma<input type="radio"/> Tamaño y bandas<input type="radio"/> Forma y bandas
--	---



Comprueba lo que sabes

Autoevaluación 2: La herencia de los caracteres

Ejercicios de respuestas múltiples

- | | |
|---|--|
| <p>1. Una pareja está esperando su primer hijo, ¿qué probabilidad tienen de qué sea un varón?</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> El 75% que sea niño, el 25% niña <input type="radio"/> El 25% ya que nacen más niñas que niños <input type="radio"/> El 50% que sea niño, el 50% niña <input type="radio"/> Es indiferente, cualquiera de las anteriores. <p>2. ¿Cómo serán los hijos de un hombre daltónico y una mujer portadora de daltonismo?</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> El 100% de los hijos daltónicos <input type="radio"/> No tendrán ningún hijo daltónico <input type="radio"/> El 50% serán daltónicos y el 50% tendrá visión normal. <input type="radio"/> Sólo serán daltónicos los hijos varones <p>3. Un hombre tiene el grupo sanguíneo O. Sus hijos pueden ser:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Solamente pueden ser del grupo O <input type="radio"/> Pueden ser del grupo A, del B o del O <input type="radio"/> Pueden tener cualquier grupo <input type="radio"/> Del grupo AB o del grupo O <p>4. Si un matrimonio es albino, ¿qué probabilidad tienen de tener un hijo albino?</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Todos sus hijos serán albinos <input type="radio"/> Aunque los dos sean albinos, pueden tener un hijo albino, aunque es improbable <input type="radio"/> No existe ninguna posibilidad <input type="radio"/> Tendrán una probabilidad del 50% de tener un hijo albino <p>5. El gen causante de la hemofilia se localiza en:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> En el cromosoma 18 de autosomas <input type="radio"/> En el cromosoma sexual Y <input type="radio"/> En el cromosoma 21 de autosomas <input type="radio"/> En el cromosoma sexual X | <p>6. Una pareja ambos del grupo sanguíneo AB, los hijos serán:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Todos los hijos serán del grupo AB <input type="radio"/> El 25% será del grupo A, el 50% del AB y el 25% del grupo B <input type="radio"/> Tendrán algún hijo con el grupo O <input type="radio"/> El 50% del grupo A y el 50% del B <p>7. Para que un individuo manifieste una enfermedad cuya herencia sea recesiva, debe darse la siguiente característica:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Recibir de cada uno de sus padres el alelo que determina la enfermedad <input type="radio"/> Recibir de la madre el alelo que determina la enfermedad <input type="radio"/> No padecerá la enfermedad si ninguno de los padres la padece <input type="radio"/> Recibir del padre uno de los alelos que determina dicha enfermedad <p>8. La miopía depende de un gen dominante (M), el gen de visión normal es recesivo (m). Dos personas, una miope y otra visión normal, ambos homocigóticos:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Sólo pueden tener hijos visión normal <input type="radio"/> 75% miopes y 25% visión normal <input type="radio"/> Sólo pueden tener hijos miopes <input type="radio"/> La mitad serán miopes, la otra mitad visión normal <p>9. Los hijos de una mujer daltónica y un hombre con visión normal serán:</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> El número diploide de cromosomas se simboliza como "2n" <input type="radio"/> El número haploide de cromosomas se simboliza "n" <input type="radio"/> Los cromosomas homólogos tienen la misma información genética <input type="radio"/> En una especie, todos los individuos tienen normalmente el mismo número de cromosomas. <p>10. Los espermatozoides que produce un hombre</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> La mitad llevan el cromosoma X y la otra mitad el cromosoma Y <input type="radio"/> Todos llevan el cromosoma X <input type="radio"/> Todos llevan el cromosoma Y |
|---|--|

Genética humana



Comprueba lo que sabes

Autoevaluación 3: Las mutaciones y sus consecuencias

Ejercicios de respuestas múltiples

1. Las mutaciones génicas son :
 - Las que afectan a un cromosoma
 - Las que afectan a una célula entera
 - Las que afectan al número de cromosomas
 - Las que afectan a la estructura de un gen
2. Existen tres tipos de mutaciones denominadas:
 - Génicas, genotípicas y cromosómicas
 - Génicas, corpusculares y genómicas
 - Génicas, cromosómicas y genómicas
 - Génicas, cariotípicas y genómicas
3. El síndrome conocido como "crit de chat" o "maullido de gato", está producido por:
 - Una duplicación en la pareja de cromosomas sexuales
 - Una variación en el número de cromosomas
 - Una alteración en la estructura de un gen
4. Los individuos afectados por el síndrome de Klinefelter tienen el siguiente genotipo:
 - 44 autosomas + XO
 - 44 autosomas + XYY
 - 44 autosomas + XY
 - 44 autosomas + XXY
5. Si un individuo tiene una trisomía 21 decimos que tiene:
 - El síndrome de Edwars
 - El síndrome de Klinefelter
 - El síndrome del "maullido de gato"
 - El síndrome de Down
6. Una mutación ¿puede resultar beneficiosa?
 - Siempre, ya que un cambio siempre es beneficioso
 - Nunca, siempre produce un perjuicio
 - Casi siempre son beneficiosas
 - Alguna vez, ya que puede dar origen a un carácter ventajoso
7. Respecto de las mutaciones:
 - Sólo se producen en las células sexuales
 - Son siempre beneficiosas para el organismo
 - No afectan al ADN
 - Pueden producirse en cualquier célula del organismo
8. Una trisomía es una mutación cromosómica que origina que el individuo afectado:
 - Tenga tres cromosomas extras
 - Tenga un cromosoma de más
 - Tenga un cromosoma de menos
 - Tenga triplicado el cromosoma sexual Y
9. Algunas mutaciones son beneficiosas porque:
 - Producen caracteres más bonitos
 - Pueden producir personas más altas
 - Pueden producir un cambio favorable sobre el que puede actuar la selección natural
10. Una mutación es un cambio:
 - En los orgánulos celulares
 - En la forma de heredar los caracteres
 - En la información genética
 - En las biomoléculas de la célula



Comprueba lo que sabes

Autoevaluación 4: Genes, código genético y el mensaje genético

Ejercicios de respuestas múltiples

1. ¿Cómo sería la cadena de ADN complementaria a la definida por la secuencia AGTTCA?
 - AGTTCA
 - CTGGAC
 - TCAAGT
 - ACTTGA
2. El dogma central de la biología molecular puede resumirse en la siguiente ecuación:
 - ADN-----ARN-----PROTEÍNAS
 - ARN-----ADN-----PROTEÍNAS
 - ADN-----PROTEÍNAS-----ADN
 - PROTEÍNAS-----ARN-----ADN
3. ¿Qué nucleótido se asocia al que contiene Guanina (G)?
 - El que tiene citosina (C)
 - El que tiene timina (T)
 - El que tiene adenina (A)
 - Cualquiera de ellos
4. El código genético podemos decir que solamente tiene cuatro letras, que equivalen a las cuatro bases distintas que forman parte de los nucleótidos y que son
 - Adenina, Guanina, Timidina, Uracilo
 - Adenina, Uridina, Citosina, Guanina
 - Adenina, Guanosina, Citidina, Timina
 - Adenina, Guanina, Citosina, Uracilo
5. La información genética está almacenada en:
 - Los cromosomas
 - El núcleo
 - Los orgánulos celulares
 - El citoplasma
6. ¿Cómo se organizan los genes dentro del cromosoma?
 - Formando paquetes de cuatro
 - Formando paquetes de dos y rodeados de membranas
 - Linealmente a lo largo del cromosoma
 - Los genes no se encuentran en los cromosomas
7. Tenemos un trozo de molécula de ARN mensajero con esta secuencia - **AGC-CCA-UGC-CCC-**. Debes averiguar la cadena de aminoácidos que codifica:
 - pro-cys-glu-pro-
 - ser-pro-cys-pro-
 - ser-glu-ala-pro-
 - pro-glu-ala-pro-
8. ¿Qué frase es correcta?. Un gen está compuesto:
 - Por una secuencia de nucleótidos que guarda información sobre un cromosoma
 - Por una secuencia de nucleótidos que guarda información sobre una proteína
 - Por una secuencia de nucleótidos que guarda información sobre un aminoácido
 - Por una secuencia de aminoácidos que guarda información sobre una proteína
9. ¿Cuántas palabras o tripletas encontramos en el código genético?
 - 68
 - 56
 - 60
 - 64
10. El proceso de síntesis de proteínas también se denomina:
 - Replicación
 - Autoreplicación
 - Traducción
 - Transcripción

Genética humana

Para saber más



Análisis de cariotipos

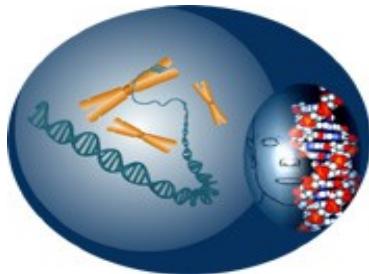
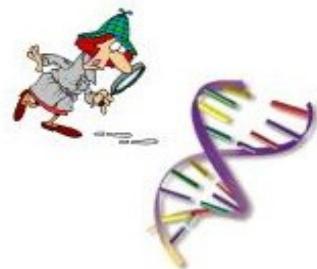
Con esta actividad aprenderás a realizar cariotipos utilizando cromosomas digitalizados. Paso a paso irás descubriendo los cromosomas extras o perdidos. Completarás los cariotipos de tres individuos y llegarás a diagnosticar las anomalías que padecen.

[ENLACE](#)

Detective de ADN

En esta entretenida página puedes jugar a detectives. Tienes que resolver un caso investigando sobre unos sospechosos. A la vez, te servirá para saber algo más sobre la molécula de ADN.

[ENLACE](#)



Genética humana

Una magnífica página que te servirá para ampliar conocimientos sobre este tema. Ejercicios, simulaciones y actividades con las que aprenderás divirtiéndote

[ENLACE](#)

Fabricando moléculas

Sigue los pasos de estas alumnas y podrás fabricar como ellas todas las moléculas necesarias para sintetizar una proteína. En este caso la hormona del crecimiento

[ENLACE](#)



FIN DE LA QUINCENA NÚMERO 7

GENÉTICA HUMANA

Lourdes Luengo