



Tema 3. Genética

3.4 Herencia



Germán Tenorio

Biología NM-Diploma BI

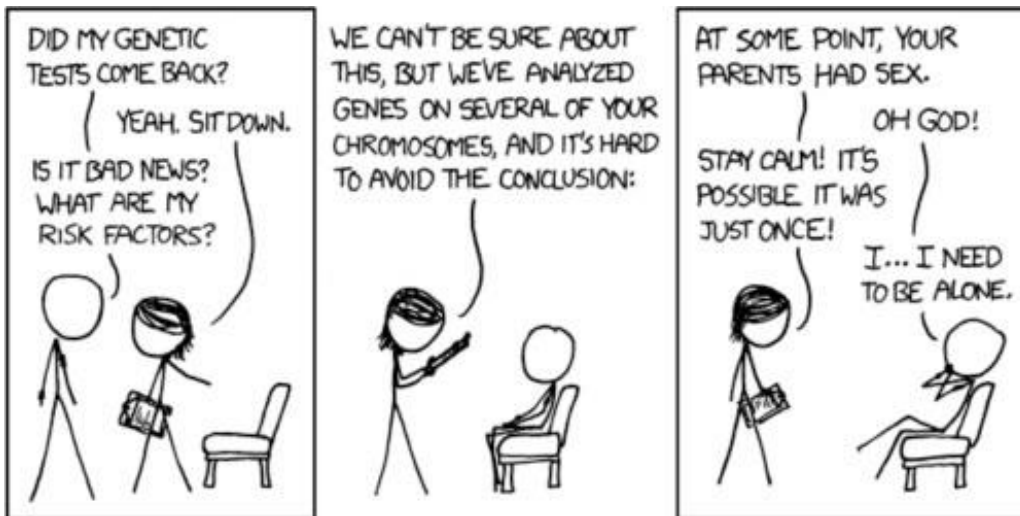


IMAGEN: coursera.org

Idea Fundamental: La herencia de los genes sigue determinados patrones.

Colegio de San Francisco de Paula
Bachillerato



Programación del subtema

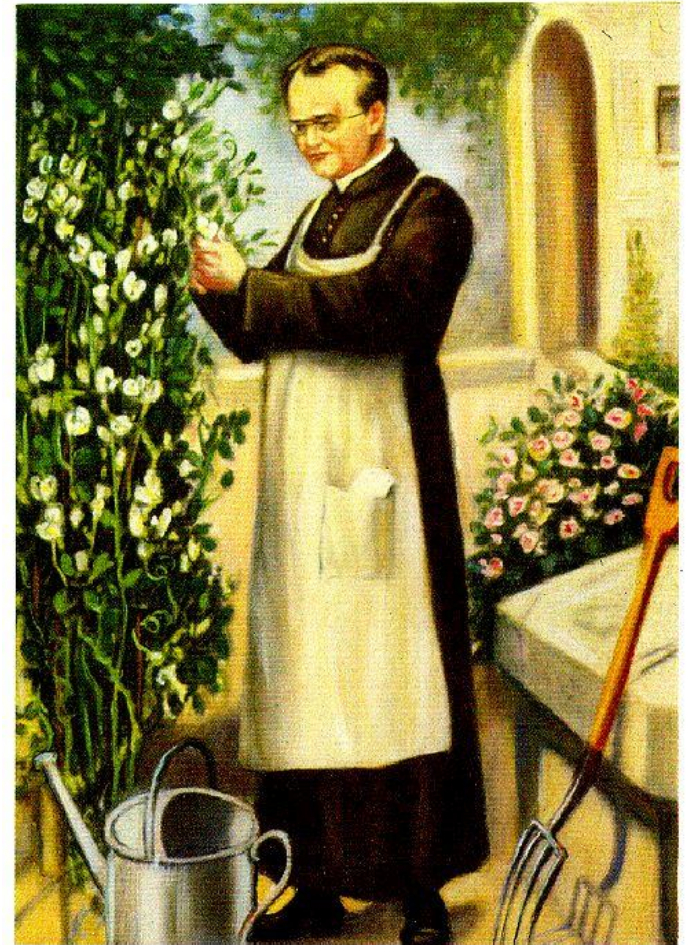
Comprensión	Aplicaciones	Habilidades
Introducción trabajos de Gregor Mendel	Herencia grupos ABO	Construcción cuadro de Punnet para cruces monohíbridos
Separación alelos en meiosis	Herencia daltonismo y hemofilia	Comparación resultados observados y esperados
Tipos de herencia: dominante, recesiva, codominante, etc.	Herencia de fibrosis quística y enfermedad de Huntington	Interpretación árboles genealógicos
Enfermedades ligadas al sexo	Consecuencias radiación bombas atómicas	

and L. from
XXXXXX



Gregor Mendel y los principios de la herencia

- **Johann Mendel** (1822-84) ingresó con 21 años en el monasterio agustino de Königskloster, cercano a Brünn (República Checa), donde tomó el nombre de Gregor y fue ordenado sacerdote en 1847.
- Residió en la abadía de Santo Tomás de Brünn y para poder seguir la carrera docente, fue enviado a Viena, donde se doctoró en matemáticas y ciencias (1851).
- En 1854 Mendel se convirtió en Profesor suplente de la Real Escuela de Brünn, y en 1868 fue nombrado **Abad del monasterio**, a raíz de lo cual abandonó de forma definitiva la investigación científica y se dedicó en exclusiva a las tareas propias de su función.



Gregor Mendel



Gregor Mendel y los principios de la herencia

- Cuando los seres vivos se reproducen, los descendientes heredan las características de sus progenitores.



IMAGEN: colleeoblog.com

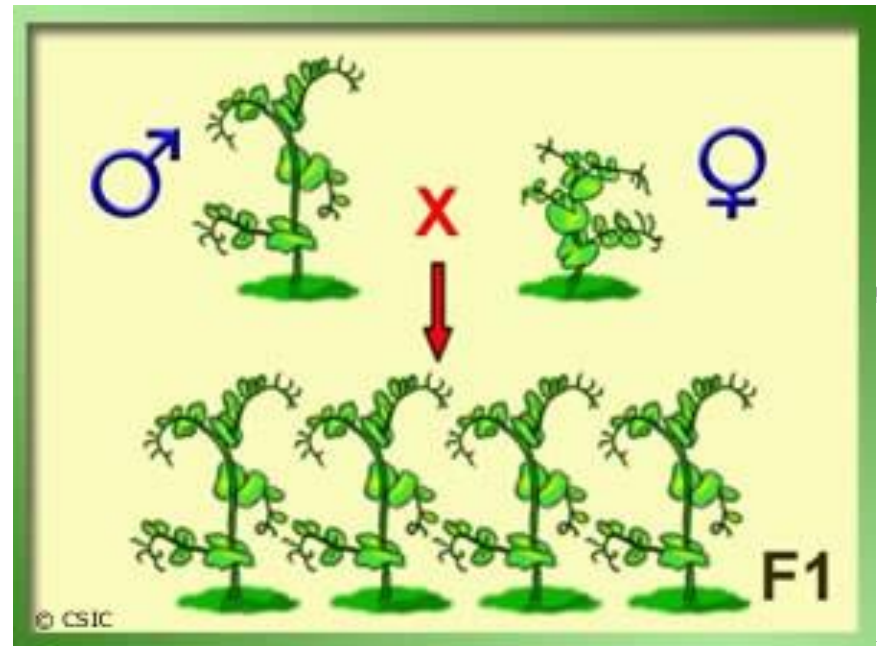
- Aunque la herencia de los caracteres se conocía desde hacía mucho tiempo, ya que Aristóteles había observado que a veces los niños se parecen a los abuelos más que a sus padres, no fue hasta la publicación por Mendel de su trabajo "*Experimentos de hibridación en plantas*" en 1866, cuando dicho término paso a un primer plano.



Gregor Mendel y los principios de la herencia

- **Mendel descubrió los principios de la herencia con experimentos que implicaban el cruzamiento de un gran número de plantas de arvejas (guisante).**
- Mendel cruzó cuidadosamente las distintas variedades mezclando el polen masculino de una variedad con el pistilo de la flor de otra variedad. Posteriormente analizó las características que presentaban las semillas obtenidas de dicho cruce.
- Mendel repitió cada cruce con muchas plantas de guisante, realizando además el experimento con 7 pares de caracteres, por lo que puede afirmarse que sus resultados muestran con veracidad los principios de la herencia en los guisantes y que no son un efecto aislado.

IMAGEN: museovirtual.csic.es





Gregor Mendel y los principios de la herencia

Mendel eligió la planta del guisante porque...

- Son económicos.
- La planta es hermafrodita y permite la autofecundación, y la fecundación cruzada entre variedades.
- Fáciles de manejar.
- Ocupan poco espacio.
- Producen muchos descendientes.

Mendel eligió caracteres fácilmente observables y con alternativas claramente diferenciables como...



Color de la semilla



Aspecto de la semilla



Color de la vaina



Aspecto de la vaina



Color de la flor



Altura del tallo



Posición de la flor

XXXXXXXXXX



Gregor Mendel y los principios de la herencia

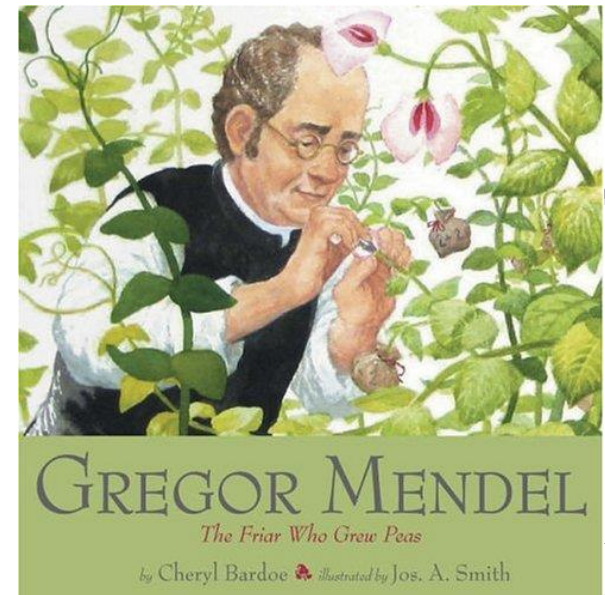
- Pese a que Mendel publicó sus trabajos con guisantes en la Sociedad de Ciencias Naturales de Brunn en 1886, sus investigaciones no obtuvieron reconocimiento y permanecieron ignorados, posiblemente debido a que no existiera un gran interés en conocer el patrón de herencia del guisante.
- Sin embargo, sus trabajos fueron redescubiertos 30 años más tarde por parte de **H. de Vries, S. E. Correns y E. Tschernack von Seysenegg**, quienes de forma independiente obtuvieron resultados similares a los de Mendel con otras plantas y animales, por lo que **atribuyeron a Mendel la prioridad del descubrimiento**.



IMAGEN: elprofedebiolo.blogspot.com.es
























IMAGEN: blog.ataxias-galicia.org





NATURALEZA CIENCIAS: Realización de mediciones cuantitativas con repeticiones para garantizar fiabilidad

- Mendel fue pionero en la obtención de datos numéricos cuantitativos y en el uso de un gran número de réplicas.
- La siguiente tabla muestra los resultados de sus cruces monohíbridos. ¿Qué proporción de fenotipos se observan en la F_2 ?

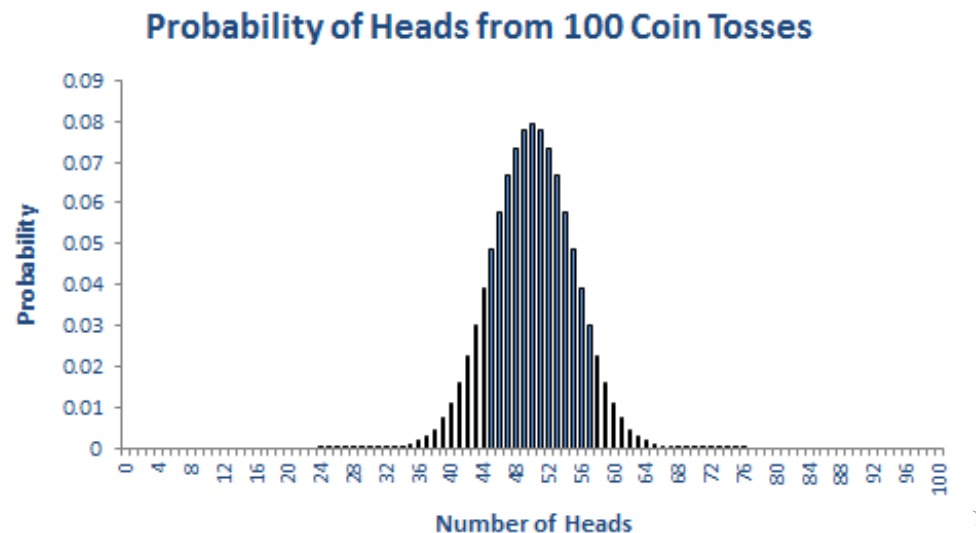
Resultados de los cruzamientos de Mendel					
Progenitor 1	Progenitor 2	Generación F_1	Generación F_2		
			Dominante	Recesivo	Total
 Semilla lisa	 Semilla rugosa	 Todas con semilla lisa	5.474	1.850	7.324
 Semilla amarilla	 Semilla verde	 Todas con semilla amarilla	6.022	2.001	8.023
 Flores en posición axial	 Flor en posición terminal	 Todas con flor axial	651	207	858
 Flor roja	 Flor blanca	 Todas con flor roja	705	224	929
 Vaina ancha	 Vaina estrecha	 Todas con vaina ancha	882	299	1.181
 Vaina verde	 Vaina amarilla	 Todas con vaina verde	428	152	580
 Tallo alto	 Tallo enano	 Todas con tallo alto	787	277	1.064



NATURALEZA CIENCIAS: Realización de mediciones cuantitativas con repeticiones para garantizar fiabilidad

- En la actualidad es una práctica habitual en la investigación científica que se lleven a cabo repeticiones en los experimentos para demostrar la fiabilidad de los resultados.
- Las repeticiones pueden ser comparadas para ver cómo de cercanos están los valores. Además, los resultados anómalos pueden ser identificados, y pueden aplicarse tests estadísticos con objeto de determinar la significatividad entre los tratamientos.
- Si bien Mendel es recordado como uno de “los padres de la Genética”, debería serlo también por ser uno de los pioneros en el uso de métodos en investigaciones biológicas.

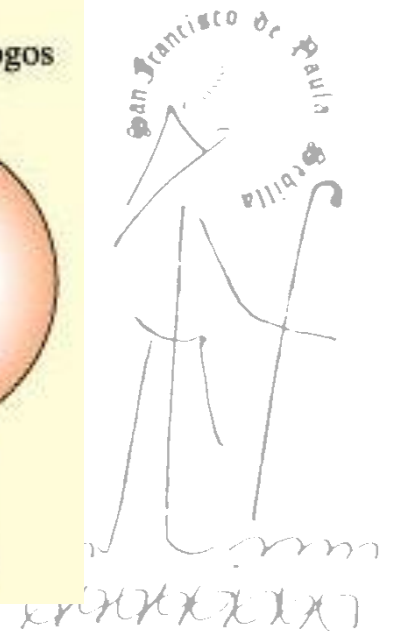
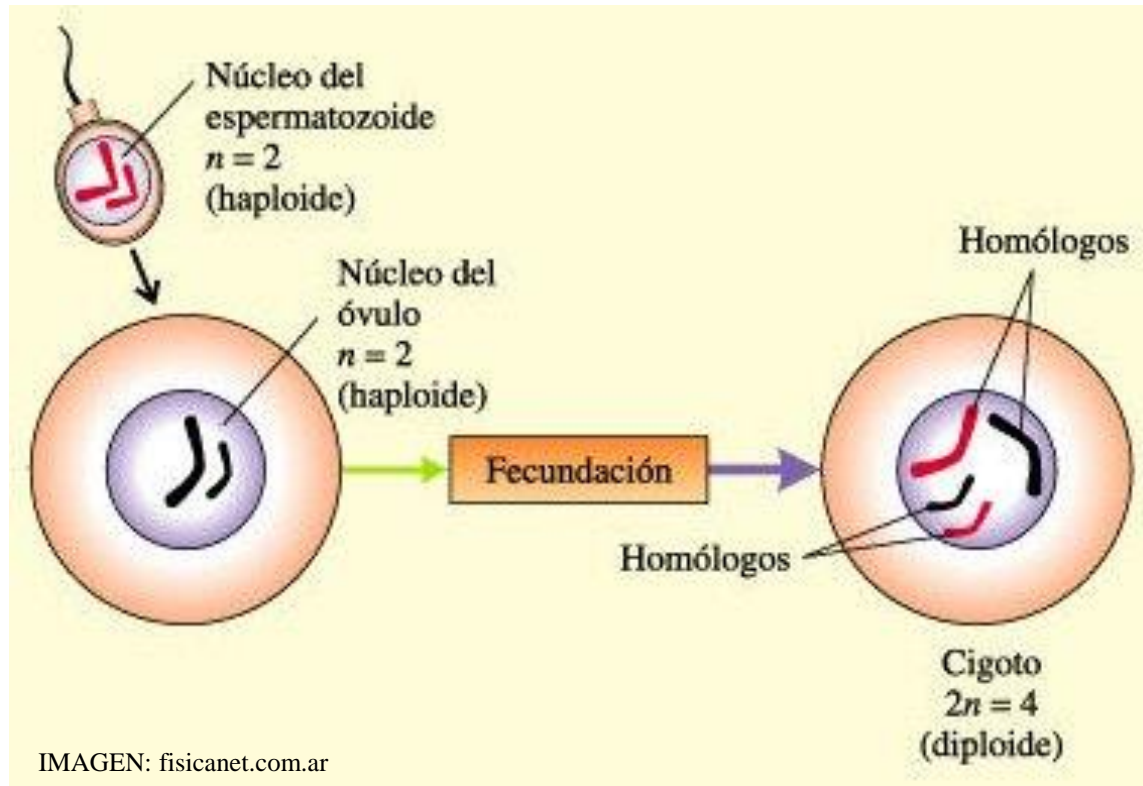
IMAGEN: cimaglobal.com





Gametos haploides

- **Los gametos** son células especializadas denominadas células sexuales, que contienen un solo cromosoma del par de homólogos, por lo que **son haploides y solo contienen un alelo de cada gen**.
- Los gametos se fusionan para producir una célula diploide denominada cigoto.





Separación de alelos en meiosis

- Durante la meiosis un núcleo diploide se divide dos veces consecutivas para producir cuatro núcleos haploides. Por tanto, **los dos alelos de cada gen se separan en diferentes núcleos hijos haploides durante la meiosis.**
- Si los alelos son iguales, cada núcleo haploide de los cuatro gametos formados recibirán el mismo alelo.
- Pero si los alelos presentes en los homólogos son diferentes, la mitad de los gametos recibirán uno de ellos mientras que la otra mitad recibirá el otro alelo.

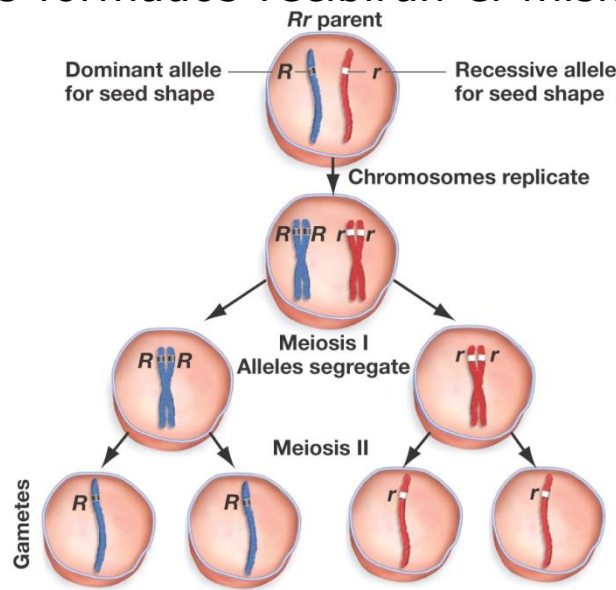


IMAGEN: uic.edu.com

Principle of segregation: Each gamete carries only one allele for seed shape, because the alleles have segregated during meiosis.

Copyright © 2008 Pearson Benjamin Cummings. All rights reserved.

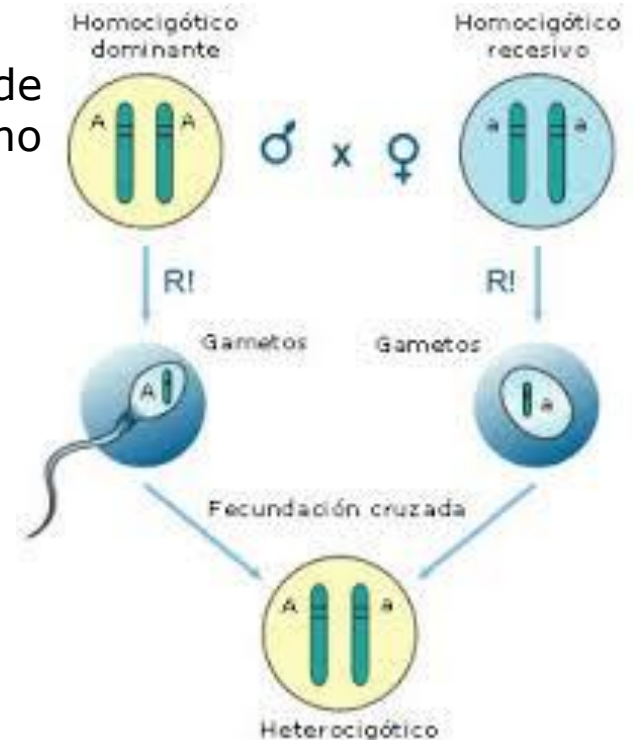


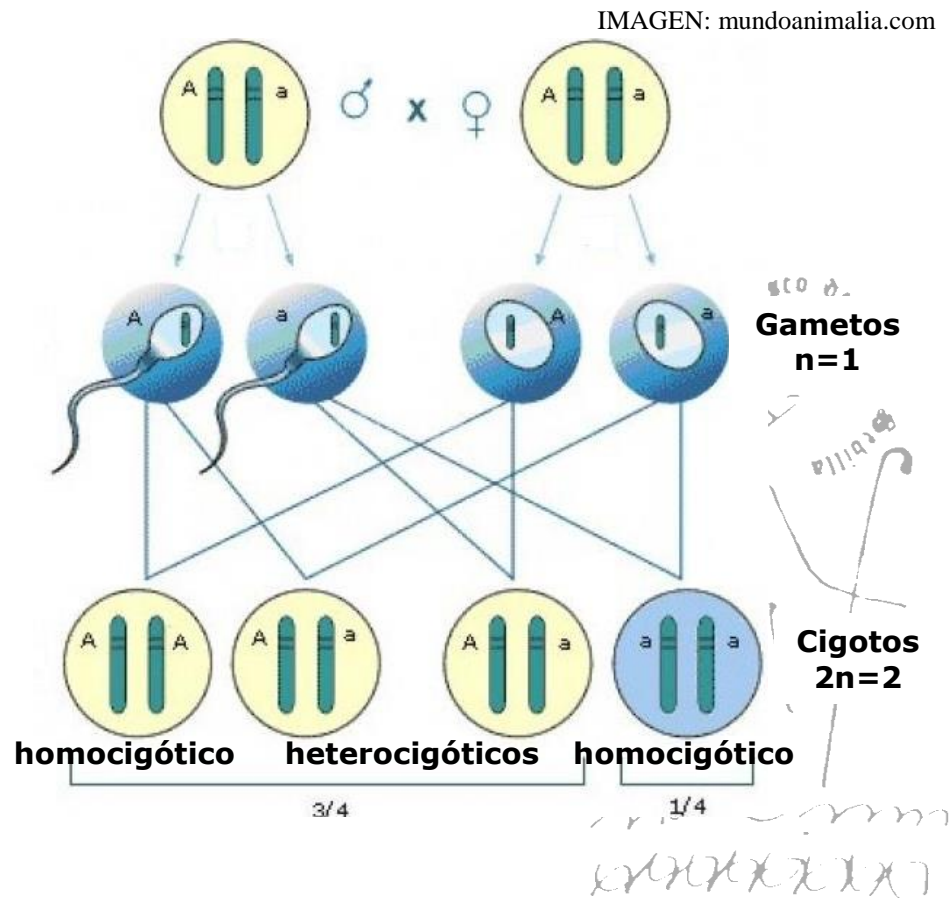
IMAGEN: biologiagenetica11.blogspot.com

Handwritten signature and scribbles



Cigotos diploides

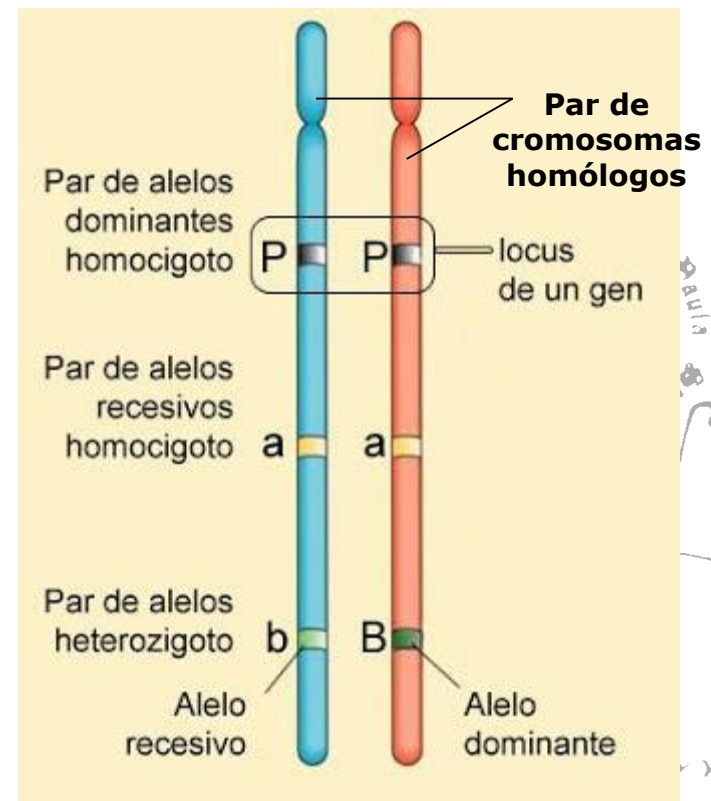
- La fusión de gametos origina cigotos diploides con dos alelos de cada gen, que pueden ser el mismo alelo repetido o distintos alelos.
- Por tanto, un organismo es **homocigótico** para un determinado carácter (gen) cuando presenta el mismo alelo repetido, mientras que es **heterocigótico** para dicho carácter cuando los alelos son distintos.
- Teniendo en cuenta todos los caracteres de un organismo, se define **Genotipo**, como el conjunto de alelos de un organismo y **Fenotipo**, como el conjunto de caracteres que se pueden observar en él.





Tipos de alelos

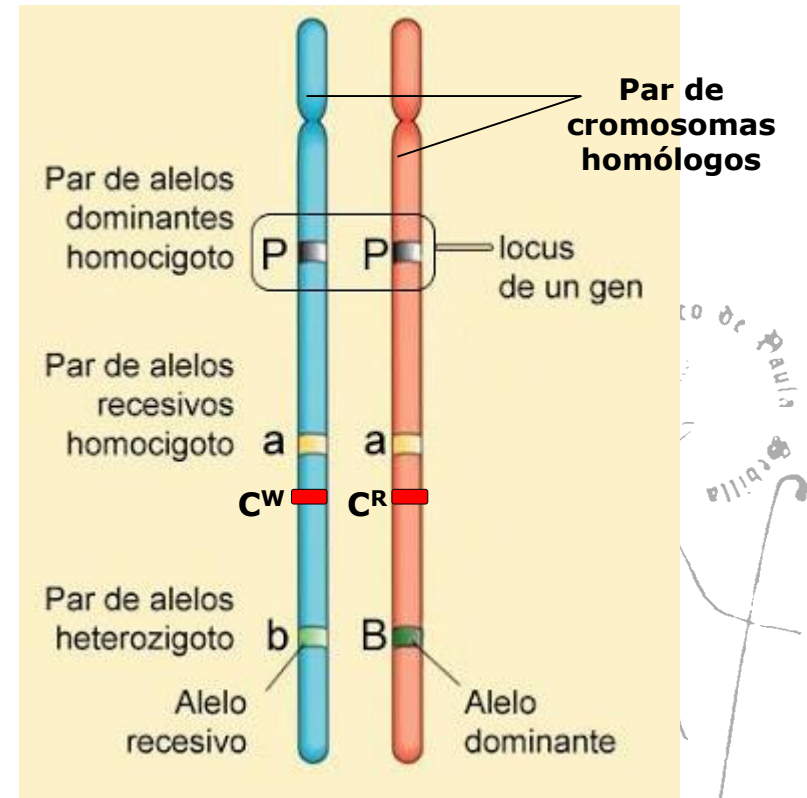
- En el caso de que en un núcleo diploide haya dos alelos diferentes en un par de cromosomas homólogos (heterocigótico), puede pasar que uno de ellos codifique para una proteína funcional (alelo dominante), mientras que el otro codifique para una proteína no funcional (alelo recesivo).
- Los **alelos dominantes** son aquellos que, ya estén presentes en estado homocigótico o heterocigótico, tienen el mismo efecto sobre el fenotipo.
- Los **alelos recesivos** son aquellos que solo tienen efecto sobre el fenotipo cuando están presente en estado homocigótico.
- Los alelos dominantes se representan con la letra del gen que los simboliza en mayúscula (B), mientras que los recesivos se representan con la letra en minúscula (b).





Tipos de alelos

- También existen **alelos codominantes**, que son pares de alelos que tienen efecto sobre el fenotipo cuando están presentes en estado heterocigótico.
- Un ejemplo de alelos codominantes lo constituye la herencia de los grupos sanguíneos en los humanos.
- Los alelos codominantes se representan en mayúscula y en superíndice de la letra del gen que los simboliza en mayúscula (C^W).
- **Los alelos dominantes enmascaran los efectos de los alelos recesivos, en tanto que los alelos codominantes tienen efectos conjuntos.**





Tipos de herencia

- Por tanto, se dice que un carácter presenta un tipo de **herencia dominante**, cuando sea debido a un alelo dominante, y por tanto se expresa en el fenotipo en estado tanto homocigótico como heterocigótico. De forma similar, un carácter presenta un tipo de **herencia recesiva** cuando sea debido a un alelo recesivo, y por tanto solo se expresa en el fenotipo en estado homocigótico.

- Y se dice que un carácter presenta un tipo de **herencia codominante**, cuando sea debida a alelos que no muestran dominancia uno sobre otro, y por tanto en estado heterocigótico se expresa el fenotipo de ambos.

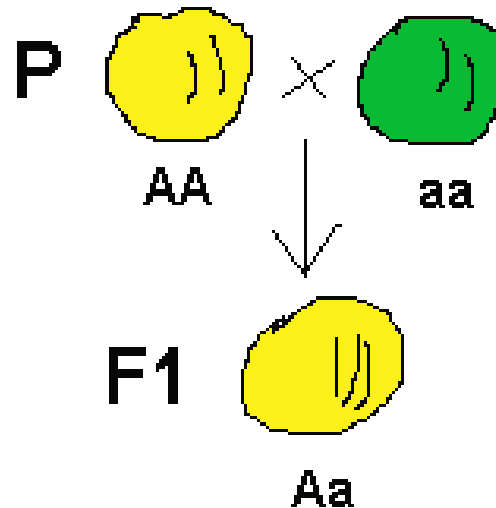


IMAGEN: tiempodeexito.com

Fenotipo	Genotipo (Alletos presente)	Polisacáridos de la superficie de los glóbulos rojos
O	ii	—
A	I ^A I ^A , I ^A i	A
B	I ^B I ^B , I ^B i	B
AB	I ^A I ^B	A, B

- Por tanto, los alelos dominantes enmascaran los efectos de los alelos recesivos, en tanto que los alelos codominantes tienen efectos conjuntos.

Handwritten notes:
en el heterocigoto
se expresan los dos



Tipos de herencia

- Existen caracteres que presentan un tipo de **herencia intermedia**, (también conocida como dominancia parcial o incompleta), en la que los dos alelos tienen igual fuerza y se expresan con la misma intensidad, resultando en un fenotipo intermedio en estado heterocigótico.

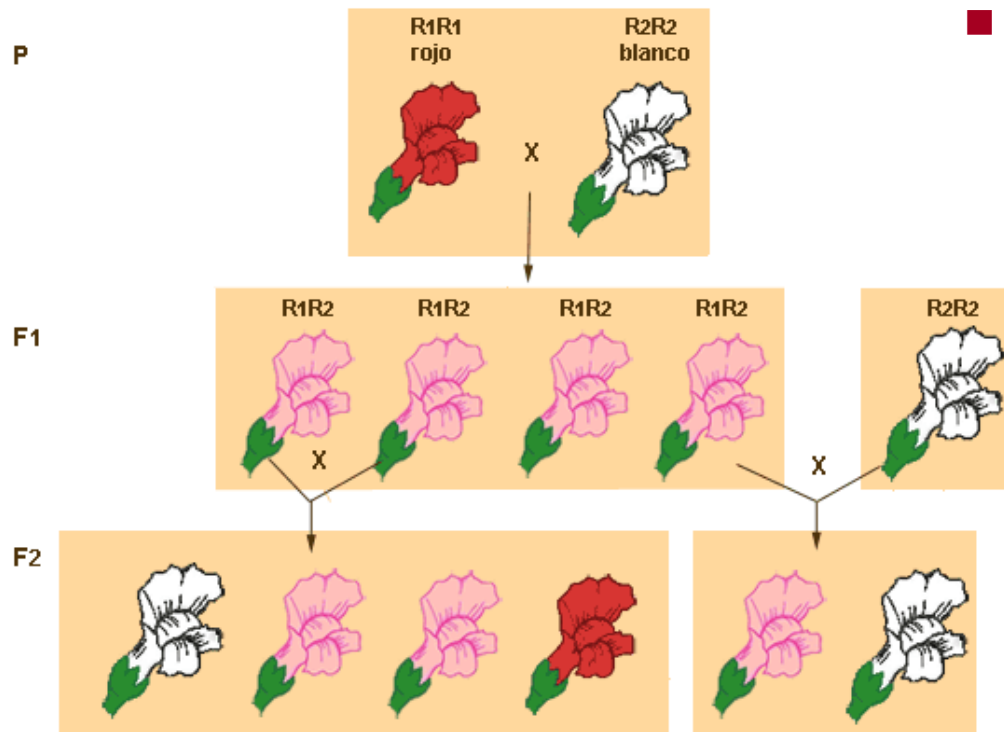


IMAGEN: naukas.com

- Los alelos responsables de este tipo de herencia se representan con la letra del gen que los simboliza en mayúscula, pero añadiendo un número (R_1 y R_2) o una coma (R y R') para distinguir un fenotipo de otro.





HABILIDAD: Construcción de cuadros de Punnet

- Los cuadros de Punnett se usan para predecir los resultados de cruzamientos genéticos **monohíbridos** que implican un solo carácter, es decir, un solo gen. En este cuadro, se deben colocar todos los posibles gametos del cruce parental en la primera columna y en la primera fila.

F_0

Fenotipo:



Genotipo:

YY

yy

Gametos:

Y

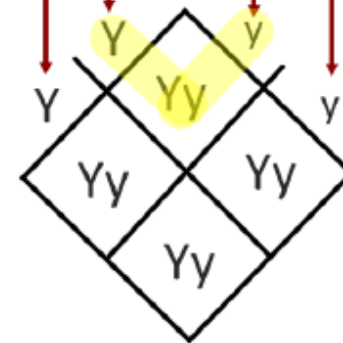
Y

y

y

Meiosis-segregación

Carácter: color guisante
alelo Y-color amarillo
alelo y-color verde
 $Y > y$



Cuadro de Punnet

- La relación de alelos y su carácter correspondiente debe anotarse en la parte superior izquierda.

- Las frecuencias de los genotipos y fenotipos de la 1ª generación filial (F_1) debe anotarse debajo del cuadro.

F_1

Genotipos: Todos Yy (heterocigotos)

Fenotipos: todos



Handwritten notes: Yy and a series of 'x' marks.



HABILIDAD: Construcción de cuadros de Punnet

F_1

Fenotipo:



Genotipo:

Yy

Yy

Gametos:

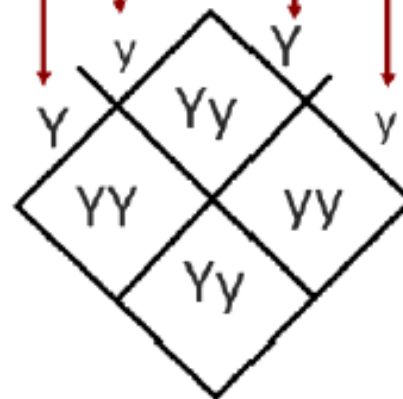
Y

y

Y

y

Meiosis-segregación



Cuadro de Punnet

F_2

Genotipos:

1 YY : 2 Yy : 1 yy

Ratio 1:2:1

Fenotipos:



Homocigoto
dominante

Heterocigoto

Homocigoto
recesivo





Cruces monohíbridos (herencia autosómica)



UNIVERSIDADES DE ANDALUCÍA
PRUEBA DE ACCESO A LA UNIVERSIDAD
CURSO 2010-2011

BIOLOGÍA

- 5.- El color negro del pelo de una especie de ratón depende del alelo dominante (B), y el color blanco de su alelo recesivo (b). Si una hembra de color negro tiene descendientes de pelo blanco, ¿cuál es el genotipo de la hembra? [0,5]. ¿Qué genotipos y fenotipos podría tener el macho que se cruzó con ella? [0,5]. Razone las respuestas representando los esquemas de los posibles cruces.



UNIVERSIDADES DE ANDALUCÍA
PRUEBA DE ACCESO A LA UNIVERSIDAD
CURSO 2013-2014

BIOLOGÍA

- 5.- Un ganadero compró una pareja de borregos con lana blanca que suponía de raza pura. Todos los cruces entre estos dos borregos dieron lugar a borregos blancos. Sin embargo, en algunos cruces entre estos descendientes aparecieron borregos negros. Explique cómo es posible que haya habido descendencia de borregos negros [0,5]. ¿Qué haría usted para demostrar si los borregos que compró el ganadero eran de raza pura? [0,5]. Razone las respuestas representando los esquemas de los posibles cruces.

XXXXXX



APLICACIÓN: Herencia de grupos sanguíneos

- Los organismos diploides presentan dos alelos para cada gen, sin embargo, algunos genes tienen más de dos alelos (**alelos múltiples**).
- En este caso, un individuo diploide tendrá como máximo dos alelos de estos, uno en cada uno de los cromosomas homólogos, aunque en la población se presenten más alelos para el mismo gen.
- Los **grupos sanguíneos** son un ejemplo de **alelos múltiples y codominancia**.

Genotipos	Antígeno en eritrocitos	Anticuerpo en suero	Fenotipo
$I^A I^A, I^A i$	A	anti-B	A
$I^B I^B, I^B i$	B	anti-A	B
$I^A I^B$	A y B	ninguno	AB
ii	ninguno	anti-Ay anti-B	0

Handwritten signature and scribbles in the bottom right corner.



APLICACIÓN: Herencia de grupos sanguíneos

- La herencia de los grupos sanguíneos en humanos se debe a tres alelos, dos de ellos (I^A y I^B) son codominantes, mientras que el tercero (i) es recesivo. Las razones para ello son:

- Los tres alelos producen una glicoproteína en la membrana de los eritrocitos.

- El alelo I^A causa que la glicoproteína sea alterada mediante la adición de acetyl-galactosamina.

Aquellas personas que carecen del alelo I^A no poseen esta glicoproteína alterada, por lo que se exponen a ella (transfusión sanguínea), producen anticuerpo anti-A.

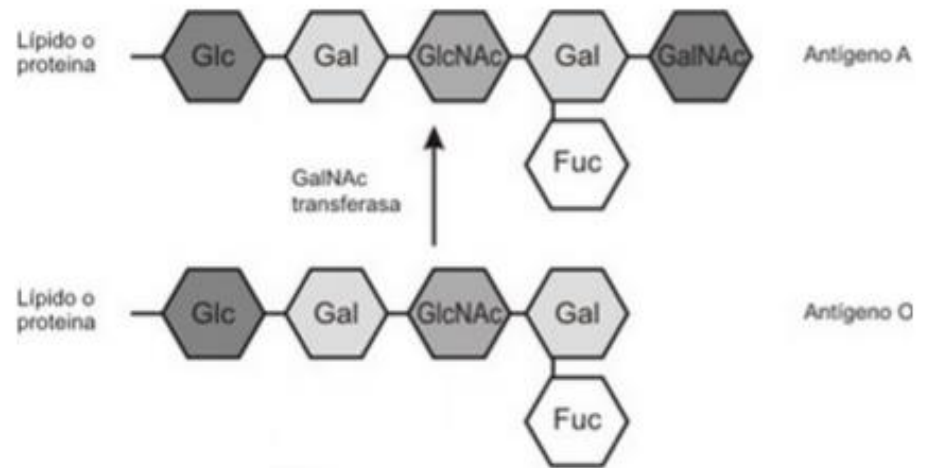
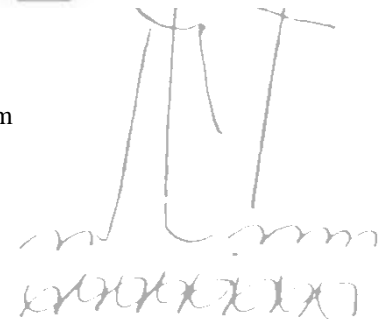


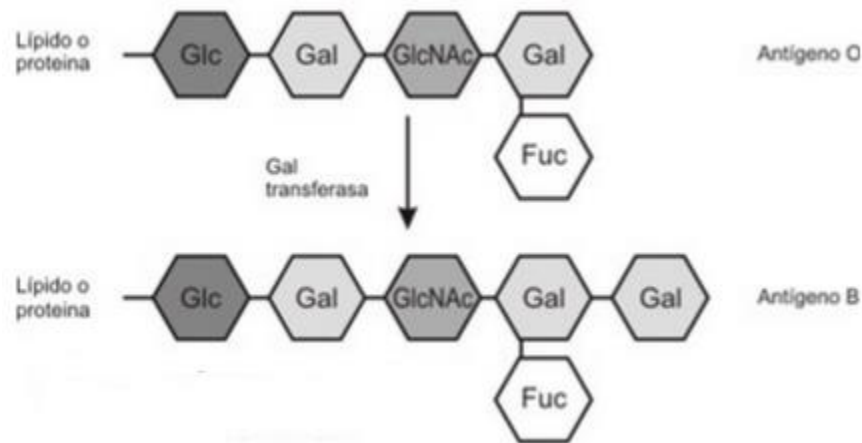
IMAGEN: naukas.com



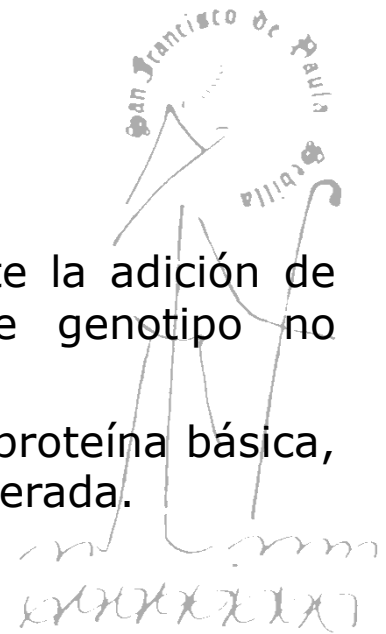


APLICACIÓN: Herencia de grupos sanguíneos

- El alelo I^B causa que la glicoproteína sea alterada mediante la adición de galactosa. Aquellas personas que carecen del alelo I^B no poseen esta glicoproteína alterada, por lo que se exponen a ella (transfusión sanguínea), producen anticuerpo anti-B.



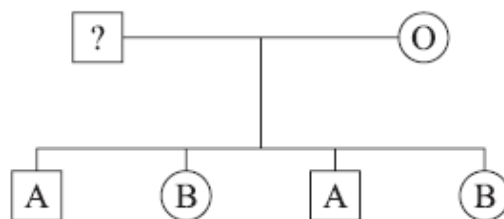
- El genotipo $I^A I^B$ que la glicoproteína sea alterada mediante la adición de acetil-galactosamina y galactosa. Las personas con este genotipo no producen anticuerpos anti-A ni anti-B.
- El alelo i es recesivo porque causa la producción de la glicoproteína básica, pero si el alelo I^A o el I^B está presente, la glucoproteína es alterada.





APLICACIÓN: Herencia de grupos sanguíneos

- 5.- ¿Cuáles serán los posibles genotipos de los descendientes de una pareja formada por un individuo heterocigótico del grupo sanguíneo A y otro del grupo AB? [0,25]. ¿En qué proporción se dará cada uno de esos genotipos? [0,25]. ¿Y cuáles serán los fenotipos y en qué proporción se darán? [0,5]. Razone las respuestas realizando los cruces necesarios.
12. En el siguiente árbol genealógico se indican los grupos sanguíneos de una madre y sus cuatro hijos.



International Baccalaureate®
Baccalauréat International
Bachillerato Internacional

¿Cuáles son los posibles grupos sanguíneos del padre?




- A. Solo el grupo A
- B. Solo los grupos A ó B
- C. Solo el grupo AB
- D. Solo los grupos A, B ó AB





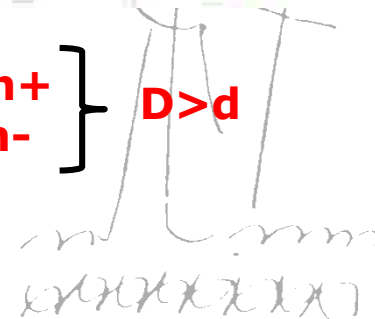
Rh y grupos sanguíneos

- El **factor Rh** es una proteína integral de la membrana de los glóbulos rojos, denominado aglutinógeno. Son Rh positivas aquellas personas que presenten dicha proteína en sus eritrocitos y Rh negativa quienes no presenten la proteína.
- Las personas Rh- disponen de anticuerpos en el plasma que reaccionan contra los glóbulos rojos Rh+.
- Aunque se han identificado más de 45 antígenos del sistema Rh, el principal antígeno Rh es el D. Si el antígeno está presente, el fenotipo es Rh+ y si D está ausente es Rh-.
- **La herencia del factor Rh se debe a dos alelos, D y d.** Individuos homocigotos dominantes (DD) o heterocigotos (Dd) son Rh+. Aquellos que son homocigotos recesivos (dd) son Rh-.

Factor Rh		
Blood Type (genotype)	Rh (+)	Rh (-)
Red Blood Cell Surface Proteins (phenotype)	 Rh agglutinogens	 No agglutinogens
Plasma Antibodies (phenotype)	NONE.	

D- Rh+
d- Rh-

D > d





HABILIDAD: Comparación de resultados predichos y efectivos

- Los resultados de todas las posibles combinaciones en un cruce monohíbrido pueden predecirse.

AA x AA

aa x aa

Aa x aa

Aa x Aa

$I^A I^A \times I^B I^B$

AA

aa

1Aa:1aa

1AA: 2Aa:1aa

$I^A I^B$

- Los resultados efectivos que se obtienen de los cruces genéticos en la realidad, no se corresponden normalmente con los resultados predichos.
- Esto es debido a que existe un cierto elemento de azar en la herencia de los genes, como ocurre cuando se lanza una moneda.



IMAGEN: pixshark.com

Handwritten notes in the bottom right corner, including the word "Genética" and a series of "X" marks.



HABILIDAD: Comparación de resultados predichos y efectivos

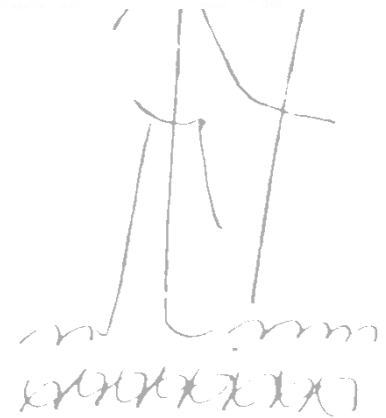
- Una importante habilidad en biología es decidir si los resultados de un experimento son lo suficientemente cercanos a los resultados predichos como para aceptarlos, o si las diferencias son demasiado grandes como para que o bien los resultados o las predicciones sean falsas.
- Una tendencia obvia es que cuanto mayor sea la diferencia entre los resultados observados y esperados, menos probable es que las diferencias no se deban al azar y más probable es que las predicciones no encajen con los resultados.
- Para determinar objetivamente si los resultados se ajustan a las predicciones, se usan test estadísticos, como el **test de chi-cuadrado**.

Tabla de contingencia Sexo * Fumador

			Fumador		Total
			si	no	
Sexo	hombre	Recuento	10	16	26
		% de Sexo	38,5%	61,5%	100,0%
	mujer	Recuento	14	10	24
		% de Sexo	58,3%	41,7%	100,0%
Total		Recuento	24	26	50
		% de Sexo	48,0%	52,0%	100,0%

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{freq observadas} - \text{esperadas})^2}{\text{freq esperadas}} = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$

IMAGEN: ugr.es





Enfermedades genéticas

- Una enfermedad genética es una enfermedad debida a una alteración del genoma. Según su magnitud, pueden ser genómicas, cromosómicas y génicas, es decir, debidas a un solo gen.
- La mayoría de las **enfermedades genéticas** propias de los **seres humanos se deben a alelos recesivos de genes autosómicos**, es decir, que solo se manifiesta la enfermedad cuando el individuo es homocigótico recesivo para dicho gen.
- Un individuo heterocigótico no padecerá dicha enfermedad genética, al poseer un alelo dominante. Estos individuos se denominan **portadores**.

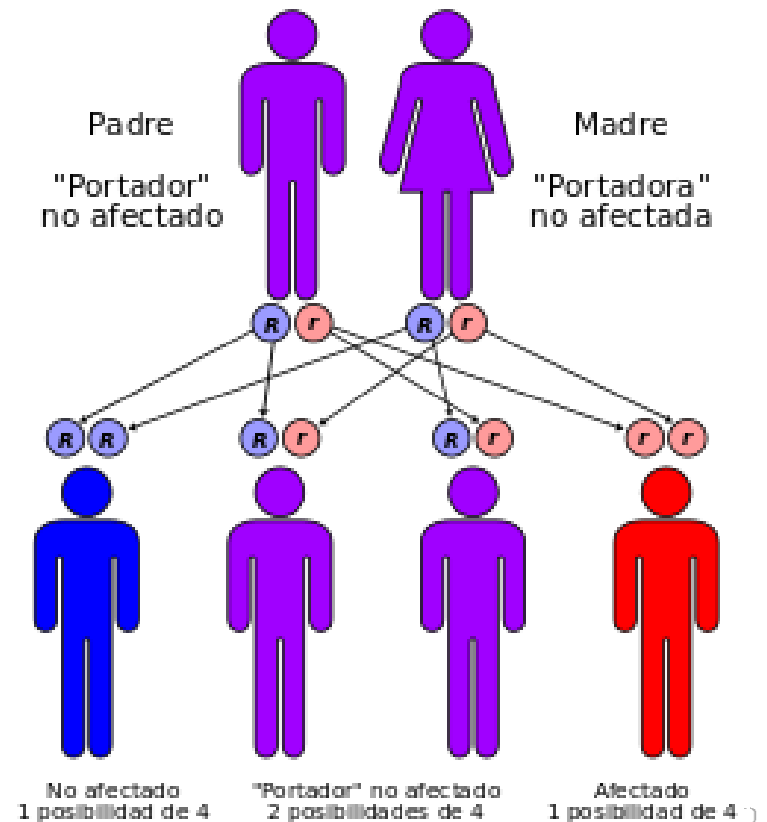


IMAGEN: es.wikipedia.org

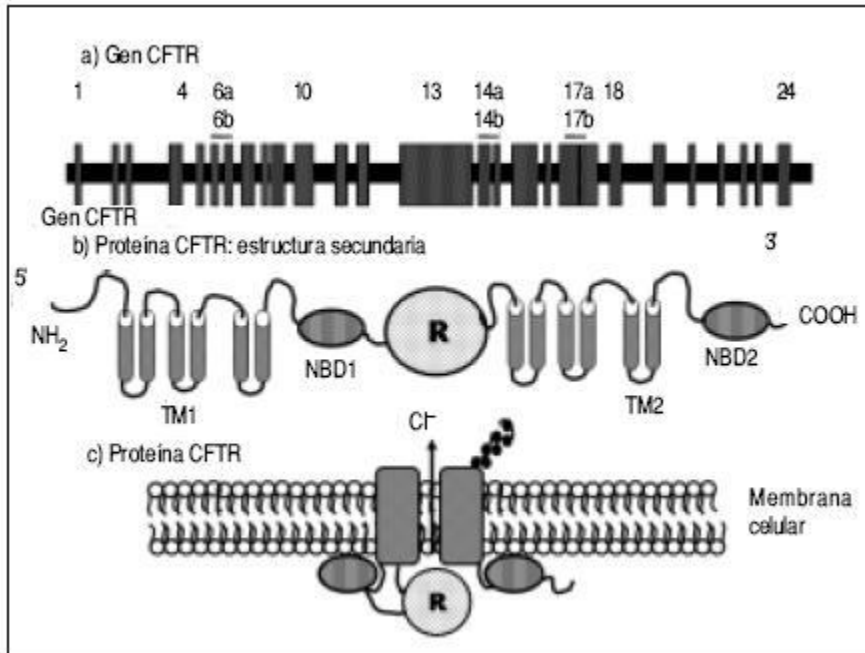
XXXXXXXXXX



APLICACIÓN: La fibrosis quística como ejemplo de enfermedad autosómica recesiva

- La **fibrosis quística** es la enfermedad genética más común en Europa, y se debe a un alelo recesivo del gen CFTR, localizado en el cromosoma 7, y que codifica para un canal de membrana de iones cloruro (Cl^-) implicado en la secreción de sudor, mucus y jugos digestivos.

IMAGEN: sciELO.org.mx



■ El alelo recesivo produce una canal iónico defectuoso, provocando que el sudor producido contenga un excesivo contenido de NaCl, pero que el mucus y los jugos gástricos, sean secretados con insuficiente contenido de NaCl.

Como resultado, no se desplaza por ósmosis suficiente agua hacia las secreciones, siendo muy viscosas.

Figura 1. Representación del gen y la proteína CFTR. La figura esquematiza: a) estructura del gen CFTR: los rectángulos verticales representan los 27 exones del gen; b) modelo propuesto de la proteína CFTR; c) ubicación de la proteína CFTR en la membrana celular.

Handwritten notes and a drawing of a person's torso with a large 'X' over the chest area, indicating the location of the CFTR gene on chromosome 7.



APLICACIÓN: La fibrosis quística como ejemplo de enfermedad autosómica recesiva

- El mucus pegajoso se acumula en los pulmones causando infecciones y el conducto pancreático suele bloquearse, por lo que las enzimas digestivas secretadas por el páncreas no llegan al intestino delgado.



Video1

Órganos afectados por la FQ. (4,5,6)

IMAGEN: fibrosisquistica.co





APLICACIÓN: La fibrosis quística como ejemplo de enfermedad autosómica recesiva

- En algunas partes de Europa, 1/20 personas poseen el alelo recesivo para la fibrosis quística, por lo que la probabilidad de que en una pareja ambos sean portadores es de $(1/20)^2 = 1/400$.
- En este caso, cuando ambos progenitores son portadores (heterocigóticos), mediante un cuadro de Punnet se puede determinar la probabilidad de tener un hijo con dicha enfermedad.

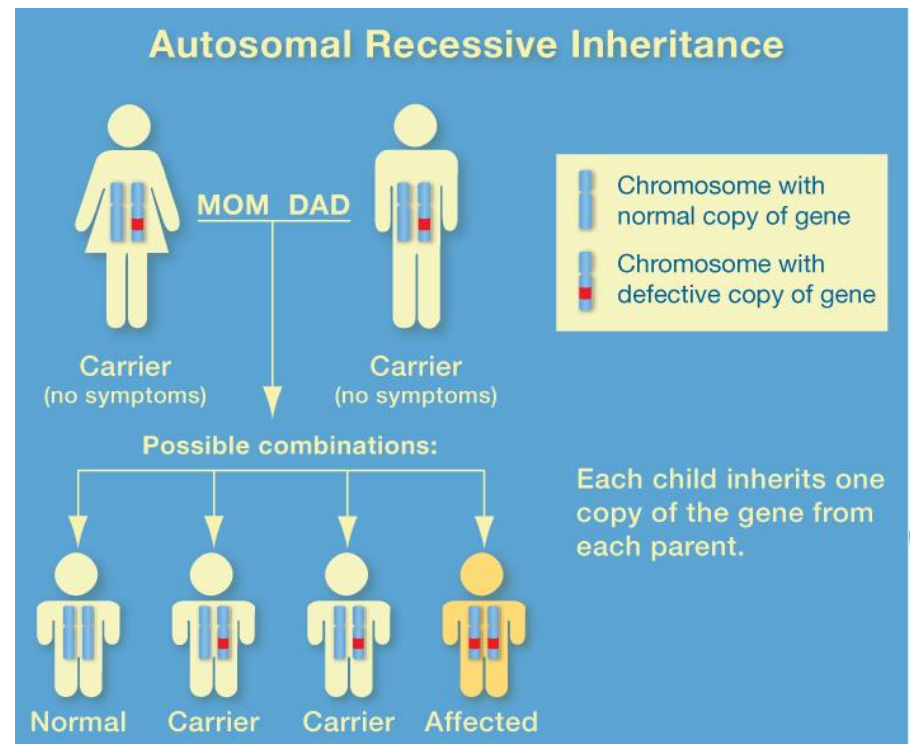


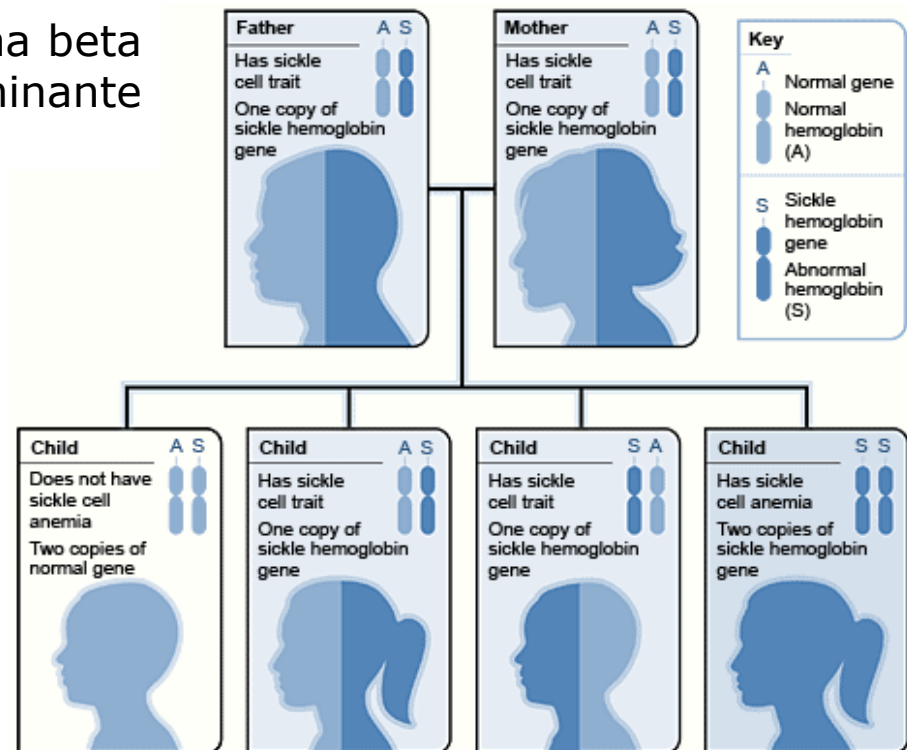
IMAGEN: learn.genetics.utah.edu

Handwritten signature and scribbles at the bottom right of the slide.



Enfermedades genéticas no recesivas

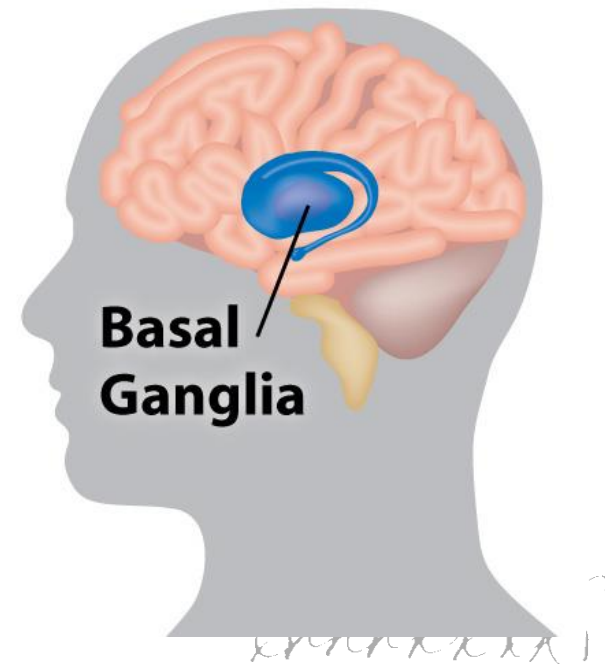
- Pero no todas las enfermedades genéticas autosómicas se deben a alelos recesivos, sino que **hay enfermedades genéticas debidas a alelos dominantes o a alelos codominantes**.
- Así, una pequeña proporción de enfermedades genéticas se deben a alelos codominantes. Un ejemplo es la **anemia falciforme**.
- El alelo normal Hb^A de la cadena beta de la hemoglobina es codominante con el alelo falciforme Hb^B.
- Los individuos que son heterocigotos presentan tanto hemoglobina normal como falciforme, no poseyendo las mismas características que aquellos que tienen dos copias de uno o de otro alelo.





APLICACIÓN: La enfermedad de Huntington como ejemplo de enfermedad autosómica dominante

- Una pequeña proporción de enfermedades genéticas se deben a un alelo dominante. En este caso, no es posible que haya personas portadoras que no padezcan la enfermedad. La **enfermedad de Huntington** se debe a un alelo dominante del gen HTT, localizado en el cromosoma 4 y cuyo producto génico es la proteína huntingtina, cuya función está siendo investigada.
- El alelo dominante HTT causa daños degenerativos en la parte del cerebro que controla el pensamiento, emoción y movimiento. Los síntomas suelen comenzar cuando una persona tiene de 30-50 años.
- Una vez comenzados los síntomas, la esperanza de vida se reduce a 20 años, necesitando la persona un cuidado a tiempo completo y falleciendo normalmente, de fallo cardíaco o neumonía.

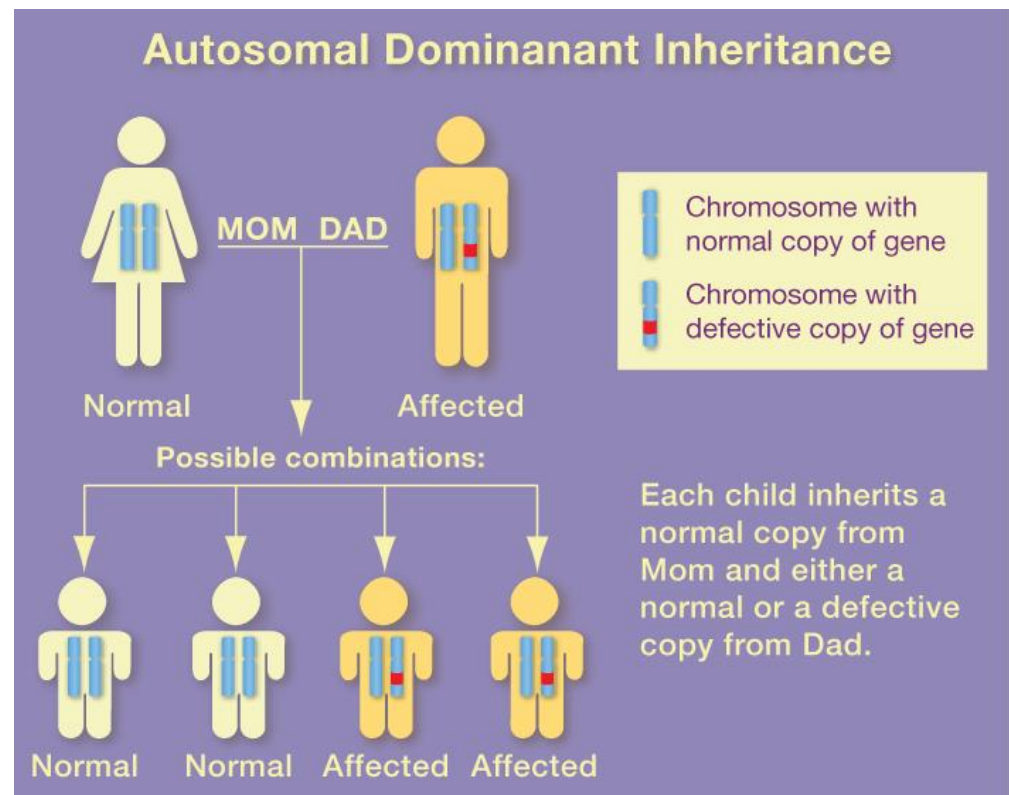




APLICACIÓN: La enfermedad de Huntington como ejemplo de enfermedad autosómica dominante

- Debido a su aparición tardía, muchas personas diagnosticadas con esta enfermedad ya han tenido hijos.
- Solo 1/10 000 personas poseen el alelo dominante HTT, de manera que es muy improbable que en una pareja, ambos lo tengan.
- Sin embargo, al ser dominante, un individuo desarrollará la enfermedad con que solo un progenitor lo tenga.

IMAGEN: learn.genetics.utah.edu





Enfermedades ligadas al sexo

- Las enfermedades autosómicas afectan por igual tanto a varones como a hembras. Sin embargo, existen enfermedades genéticas que en los varones muestran un patrón de herencia diferente que en hembras, dado que el gen responsable se ubica en los cromosomas sexuales. Por este motivo, estas enfermedades se conocen como **ligadas al sexo**.
- Uno de los primeros ejemplos de este tipo de herencia fue descubierto por Thomas Morgan en la mosca de la fruta *Drosophila Melanogaster*, donde comprobó que el gen que determina el color del ojo se localiza en el cromosoma X.
- Los alelos incluidos en los cromosomas X deben indicarse mediante letras en superíndice acompañando a una X mayúscula.

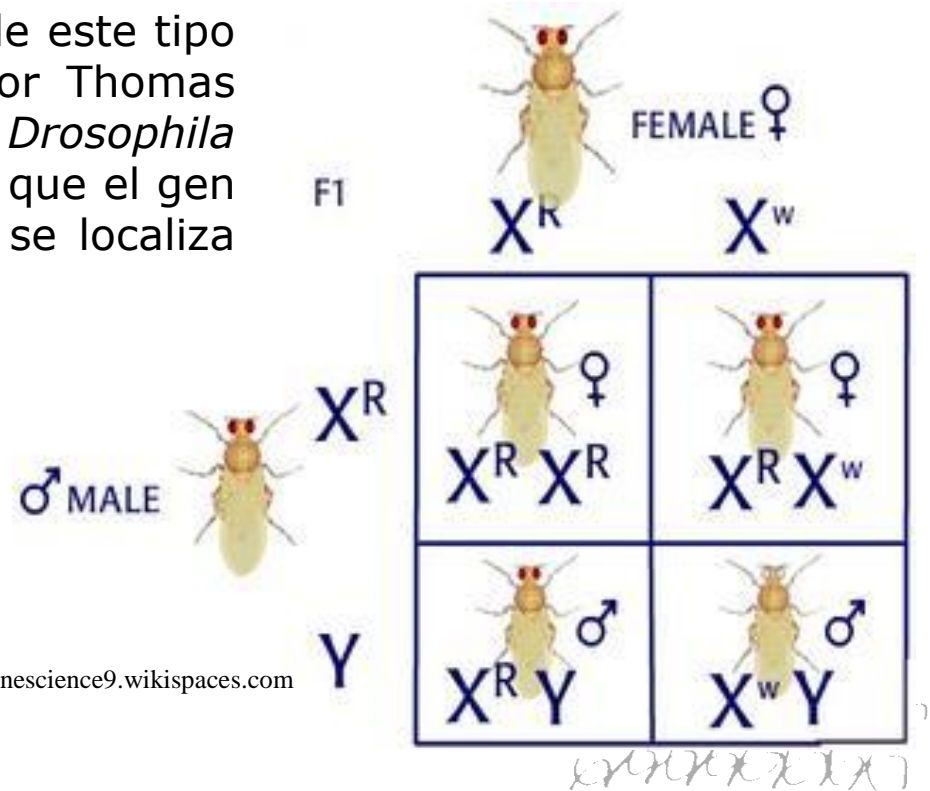


IMAGEN: buffonescience9.wikispaces.com



APLICACIÓN: El daltonismo y la hemofilia como ejemplos de enfermedades ligadas al sexo

- La mayoría de las enfermedades ligadas al sexo en humanos se localizan en el cromosoma X, dado que el cromosoma Y posee pocos genes.
- Una condición ligada al sexo debida a un gen localizado en el cromosoma X es el **daltonismo** o ceguera para los colores rojo-verde.
- El daltonismo se debe a un alelo recesivo de un gen que codifica para una de las proteínas fotorreceptoras.

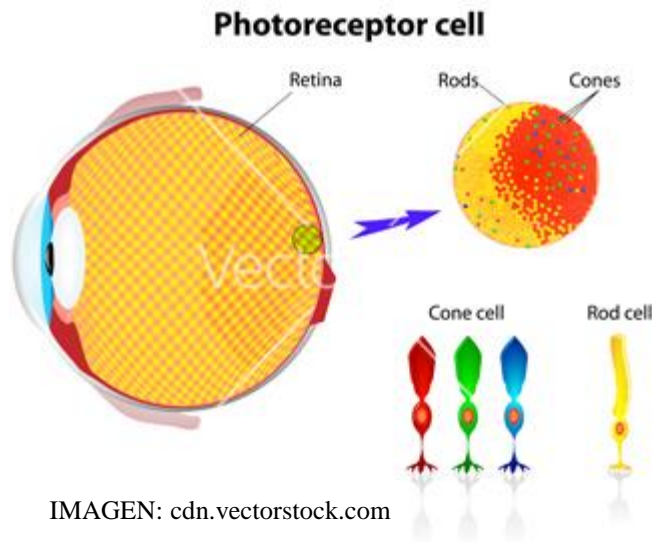
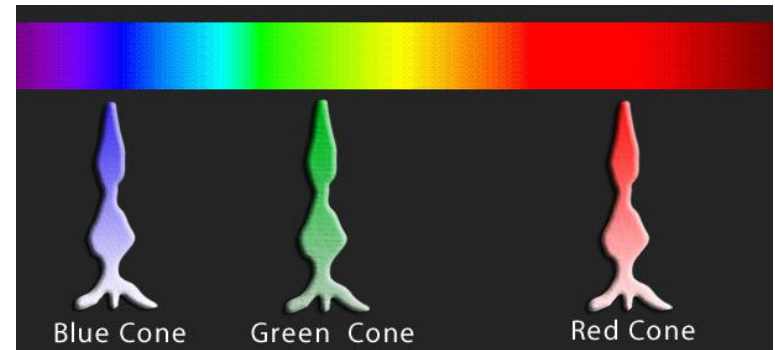


IMAGEN: cdn.vectorstock.com

IMAGEN: learn.genetics.utah.edu



- Estas proteínas son sintetizadas por las células cono en la retina del ojo, de las que hay 3 tipos que detectan rangos específicos de longitudes de onda de la luz visible.

Video3

Handwritten notes in the bottom right corner, including the word 'Limon' and a series of 'X' marks.



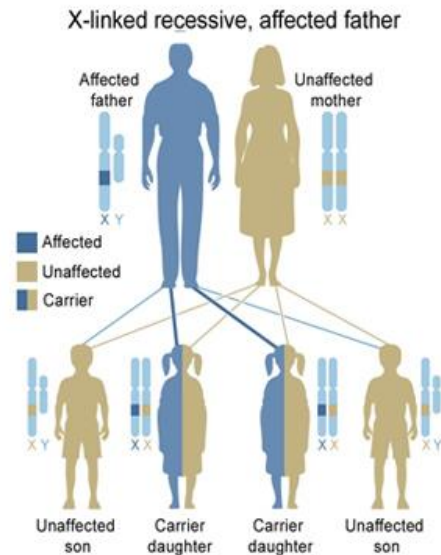
APLICACIÓN: El daltonismo y la hemofilia como ejemplos de enfermedades ligadas al sexo

- Un hombre no influye en el daltonismo de sus hijos varones, ya que todos reciben el cromosoma Y de su padre. Sin embargo, las hijas únicamente pueden ser daltónicas, si su padre también lo es.

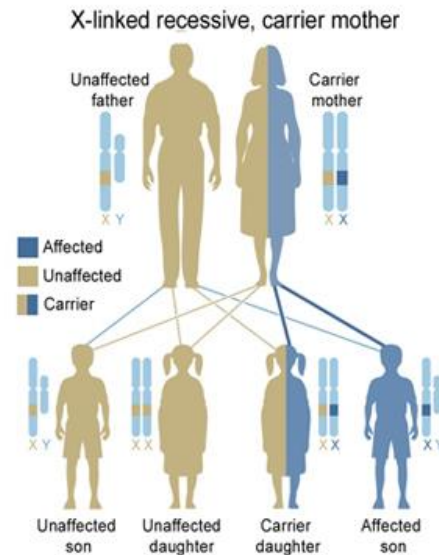
IMAGEN: learn.genetics.utah.edu

Carácter: visión colores
 X^D -visión normal
 X^d -daltonismo
 $X^D > X^d$

GENOTIPOS	FENOTIPOS
$X^D X^D$	♀ visión normal
$X^d X^D$	♀ visión normal portadora
$X^d X^d$	♀ <i>daltónica</i>
$X^D Y$	♂ visión normal
$X^d Y$	♂ <i>daltónico</i>

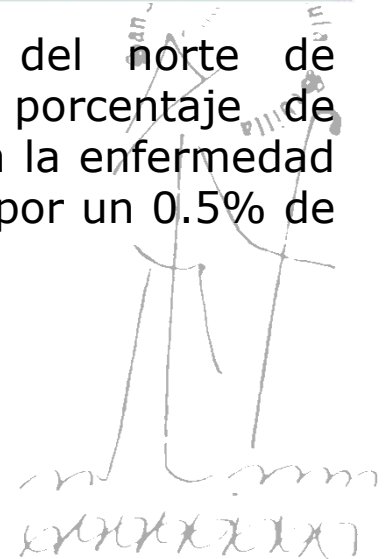


U.S. National Library of Medicine



U.S. National Library of Medicine

- En partes del norte de Europa el porcentaje de varones con la enfermedad es del 8%, por un 0.5% de mujeres.





APLICACIÓN: El daltonismo y la hemofilia como ejemplos de enfermedades ligadas al sexo

- La **hemofilia** también se debe a un alelo recesivo localizado en el cromosoma X.
- Este alelo es una versión de un gen que codifica para el factor VIII, una de las proteínas implicadas en la coagulación de la sangre. Si bien, la esperanza de vida de las personas hemofílicas es de 10 años, esta enfermedad puede tratarse mediante transfusiones con el factor VIII purificado.

Video4



IMAGEN: rarediseasecycling.org

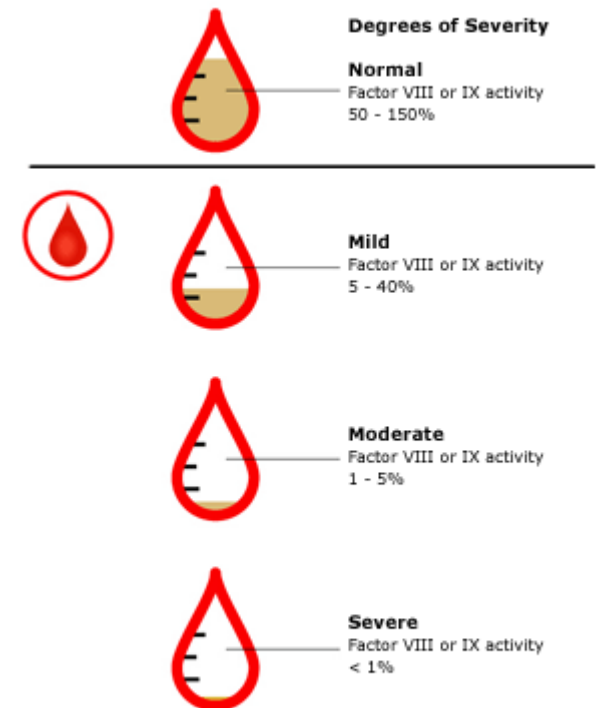


IMAGEN: hemophiliabangalore.org

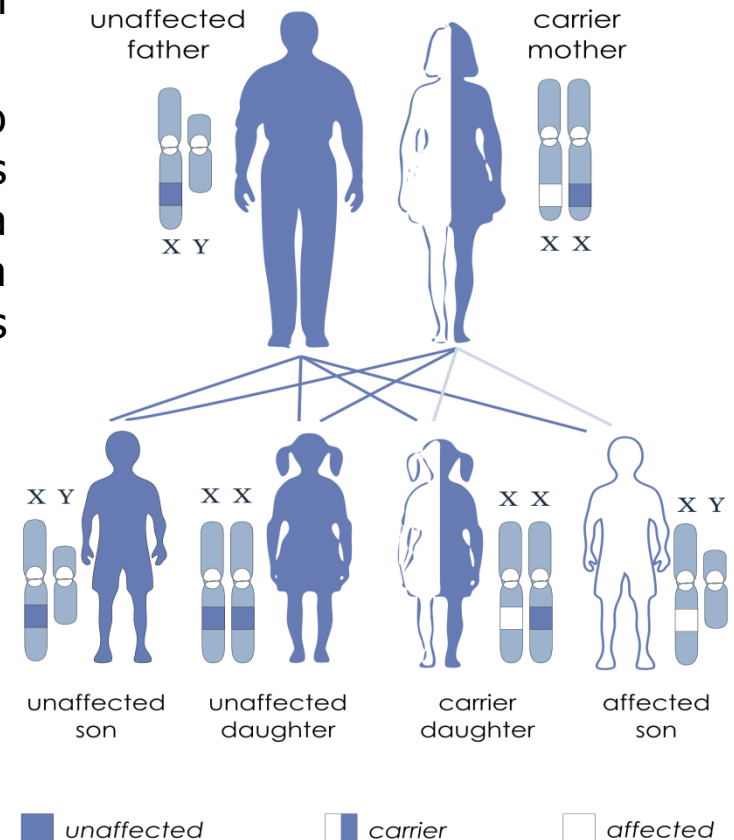


APLICACIÓN: El daltonismo y la hemofilia como ejemplos de enfermedades ligadas al sexo

- La herencia del alelo de la hemofilia sigue el mismo patrón que el del daltonismo.
- La frecuencia de este alelo recesivo (X^h) es $1/10\ 000$, por lo que esta es también la frecuencia de la enfermedad en varones. La frecuencia teórica de la enfermedad en mujeres es $(1/10\ 000)^2 = 1/10^6$.

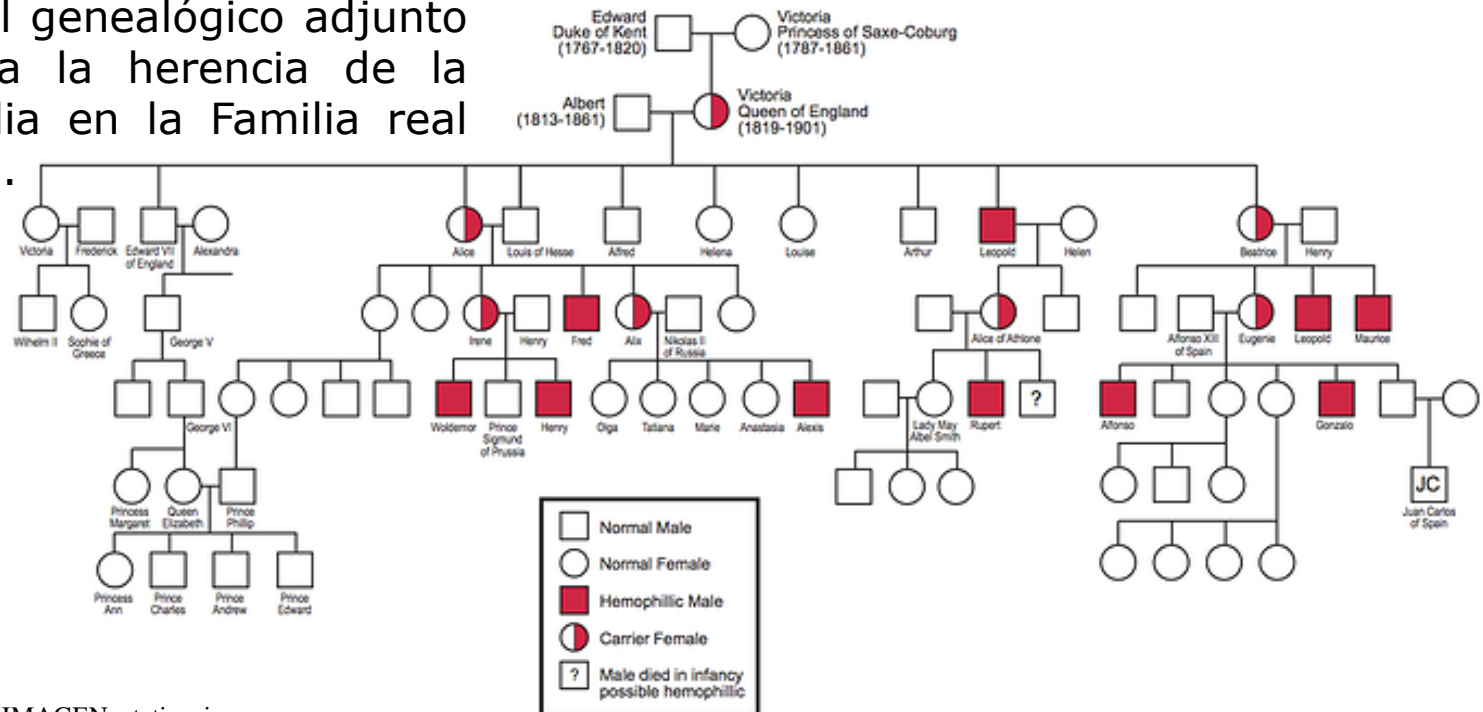
IMAGEN: commons.wikimedia.org

X-linked recessive inheritance



HABILIDAD: Análisis árboles genealógicos

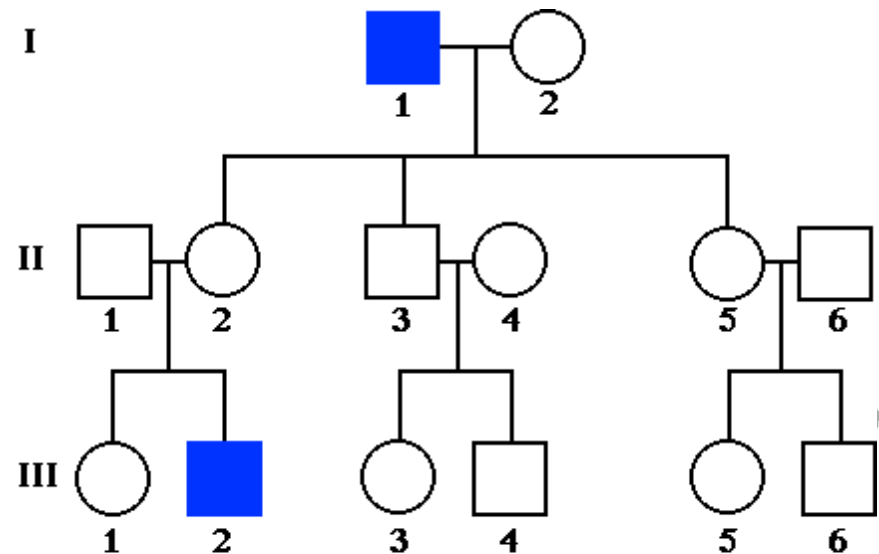
- Es importante conocer la probabilidad de que nuestra descendencia pueda heredar una de estas enfermedades genéticas. El problema radica en la imposibilidad de realizar cruces experimentales en humanos.
- El **análisis de árboles genealógicos** o diagramas de pedigrí **permiten deducir el patrón hereditario de enfermedades genéticas** humanas.
- El árbol genealógico adjunto muestra la herencia de la hemofilia en la Familia real Inglesa.



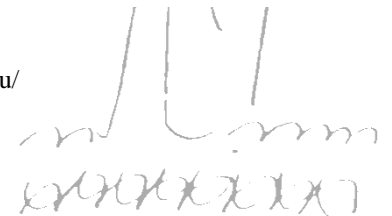


HABILIDAD: Análisis árboles genealógicos

- Existen una serie de pautas para la **confección de un árbol genealógico**:
 - Las mujeres se representan con círculos y los varones con cuadrados.
 - En el lado izquierdo se representa la generación en números romanos.
 - Todos los individuos en la misma línea pertenecen a la misma generación y se distinguen mediante números.
 - El orden en el nacimiento se representa de izquierda a derecha.
 - Los individuos que manifiestan fenotípicamente la enfermedad de estudio son resaltados.



Pedigree 7. X-linked recessive inheritance.





HABILIDAD: Análisis árboles genealógicos

- **Ejercicio:** Representa el árbol genealógico de la siguiente familia con sus respectivos genotipos:

Un hombre hemofílico se casa con una mujer sana, y tienen tres hijos. Un varón sano, una hembra hemofílica y un varón hemofílico. Este último varón se casó con una mujer sana y tuvieron dos hijas, una hemofílica y la otra no.

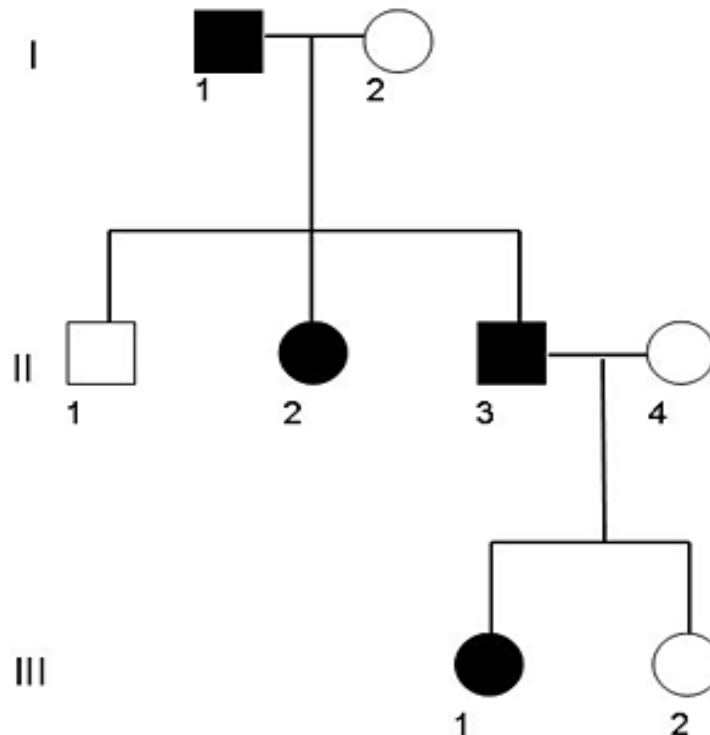


IMAGEN:..sciencebuddies.org

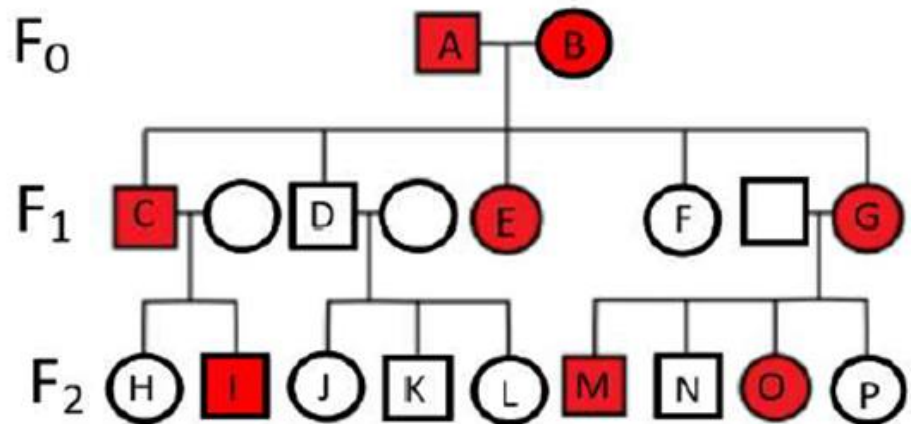




HABILIDAD: Análisis árboles genealógicos

- Un carácter es recesivo, si a partir de una pareja que no lo manifiesta, nace un hijo/a que sí lo presenta.
- El carácter no está ligado al cromosoma X si un padre no presenta el carácter pero tiene una hija que sí lo presenta.
- El carácter no está ligado al cromosoma X si una madre con el carácter tiene un hijo varón sin él.
- **Actividad:** Observa el siguiente árbol e indica si el carácter de estudio es dominante/recesivo y autosómico/ligado al sexo.

Generación

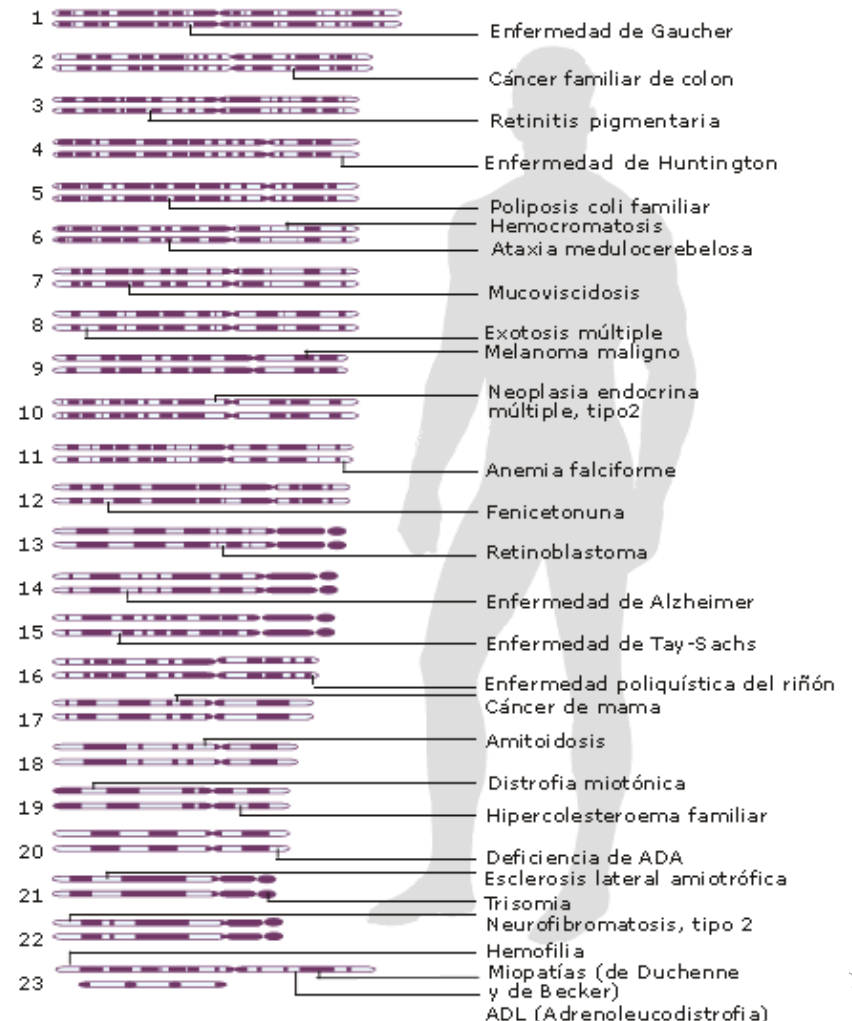




Enfermedades genéticas

- La razón es que la mayoría de ellas son muy raras al deberse a alelos recesivos muy poco frecuentes en la población, de manera que si probabilidad de heredar uno de estos alelos es baja, mucho más baja es la de heredar ambos alelos, condición necesaria para padecer la enfermedad.
- En la actualidad se estima que existen de 75-200 de estos alelos recesivos de entre el total de 23 000 genes del genoma humano.

IMAGEN: recursos.cnice.mec.es



XXXXXXXXXXXXX



Enfermedades genéticas y mutaciones

- Los diferentes alelos de un mismo gen solo varían en la secuencia de una o unas pocas pares de bases. Como ya se ha comentado, los nuevos alelos aparecen por mutación génica a partir de otros.

IMAGEN: ncse.com

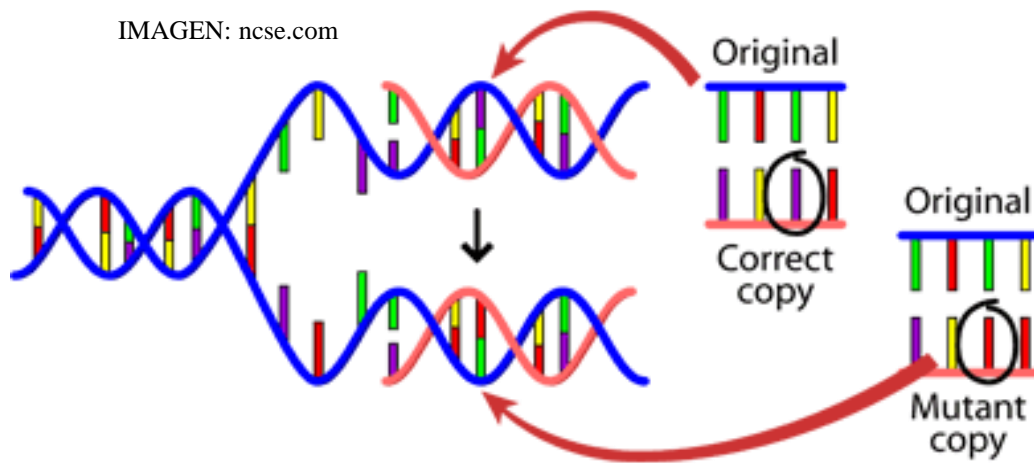


IMAGEN: pinterest.com



- La mutaciones son cambios aleatorios en la secuencia de ADN, por lo que es improbable que un cambio aleatorio de un alelo que ha sido desarrollado a lo largo de millones de años de evolución, sea beneficioso.

Handwritten notes in the bottom right corner, including the word "mutaciones" and a series of "X" marks.



Enfermedades genéticas y mutaciones

- La **radiación y las sustancias químicas** mutagénicas aumentan la tasa de mutación y **pueden causar enfermedades genéticas y cáncer**.
- Es muy importante minimizar el número de mutaciones en las células productoras de gametos, con objeto de que no se transmita a la descendencia. En la actualidad se estima que 1-2 mutaciones tienen lugar cada generación en los humanos, añadiendo un mayor riesgo de enfermedades genéticas a los niños.

IMAGEN: ecologiaverde.com

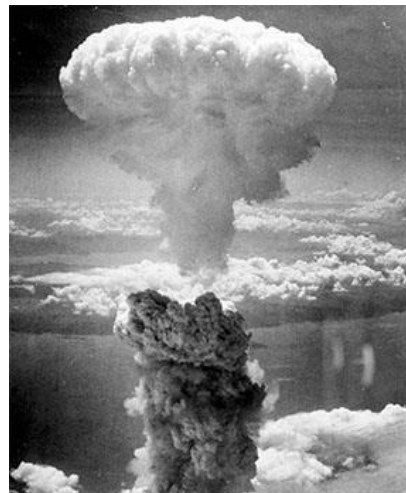




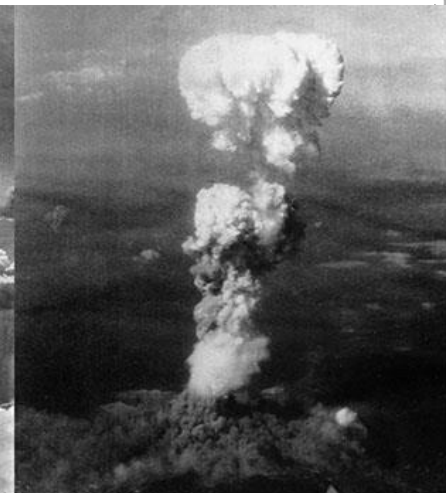
APLICACIÓN: Consecuencias de la radiación

- Las consecuencias de la radiación pueden observarse tras la **bomba atómica de Hiroshima** y el **accidente nuclear en Chernobyl**.
- Cuando la bomba atómica fue detonada sobre Hiroshima y Nagasaki, unas 150 000-250 000 personas murieron en unos cuantos meses, ya sea de forma directa o indirecta.
- La salud de los 100 000 supervivientes ha sido monitorizada por la Fundación para la investigación de los Efectos de la Radiación de Japón. Otras 26 000 personas expuestas a la radiación han sido usadas como control.
- Hasta el año 2011, los supervivientes habían desarrollado cerca de 17 500 tumores, de los que 853 podría ser atribuidos a los efectos de la radiación de las bombas atómicas.

IMAGEN: zidbits.com



Nagasaki

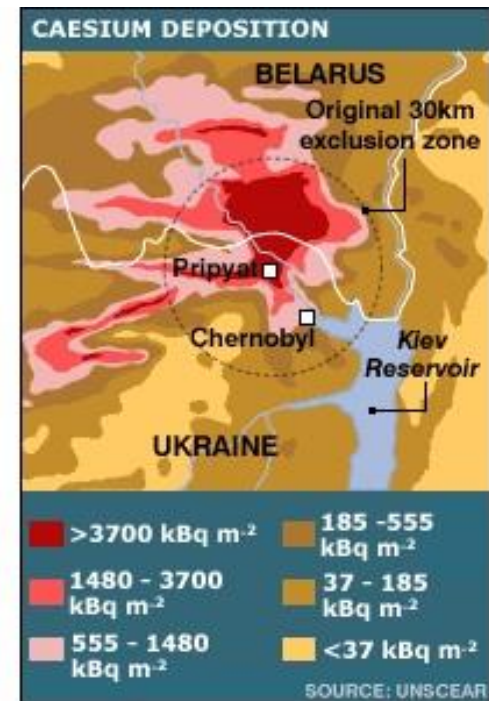
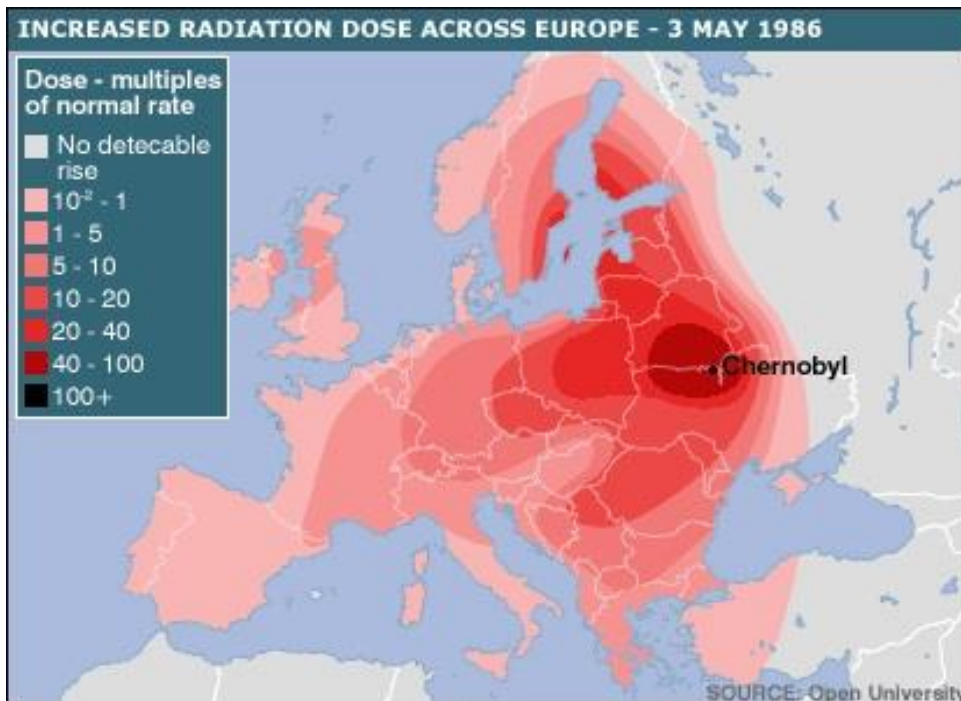


Hiroshima



APLICACIÓN: Consecuencias de la radiación

- El **accidente nuclear de Chernobyl** (Ucrania) en 1986, se debió a la explosión e incendio de un reactor nuclear.
- Los trabajadores estuvieron rápidamente expuestos a dosis fatales de radiación, y diferentes isótopos radiactivos fueron esparcidos por Europa.





APLICACIÓN: Consecuencias de la radiación

- Se estima que 5 200 millones de GBq de material radiactivo fueron liberados a la atmósfera, provocando efectos severos:
 - La biodiversidad se redujo como consecuencia de la radiación.
 - Se reportaron más de 6 000 casos de cáncer de tiroides por iodo radiactivo.
 - La concentración de iodo radiactivo en el agua y la leche alcanzó niveles no permitidos.



IMAGEN: thirteen.org



IMAGEN: ds.lclark.edu

in L. m m
XXXXXX