

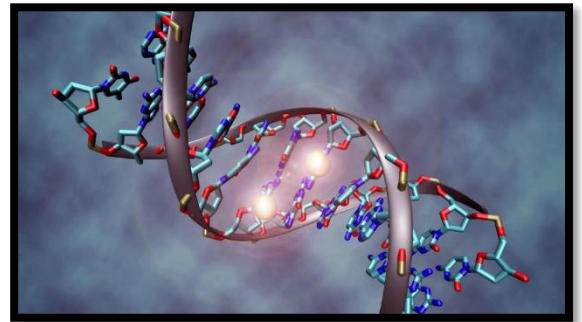


Gregor Johann Mendel (20 de julio de 1822 al 6 de enero de 1884) fue un monje agustino católico y naturalista nacido en Heinzendorf, Austria (actual Hynčice, distrito Nový Jičín, República Checa) que descubrió, por medio de los trabajos que llevó a cabo con diferentes variedades del guisante o arveja (*Pisum sativum*), las hoy llamadas leyes de Mendel que dieron origen a la herencia genética. Los primeros trabajos en genética fueron realizados por Mendel. Inicialmente efectuó cruces de semillas, las cuales se particularizaron por salir de diferentes estilos y algunas de su misma forma. En sus resultados encontró caracteres como los dominantes que se caracterizan por determinar el efecto de un gen y los recesivos por no tener efecto genético sobre un fenotipo heterocigótico. Su trabajo no fue valorado cuando lo publicó en el año 1866. Hugo de Vries, botánico neerlandés, Carl Correns y Erich von Tschermak redescubrieron por separado las leyes de Mendel en el año 1900. William Bateson acuñó varios términos hoy esenciales como "genética", "alelo" extendiendo las leyes de Mendel a la Zoología.

TEMA Nº 1: NOCIONES DE GENÉTICA

1. INTRODUCCION. La genética es el capítulo de la Biología que estudia los fenómenos que son la causa de las transmisiones hereditarias y las variaciones que pueden resultar por efecto de algunas variantes. La naturaleza básica de la reproducción es el de dar origen a nuevas generaciones de individuos con caracteres semejantes a los de la especie que los originó, lo que se expresa diciendo: "los hijos presentan los caracteres de sus progenitores".

El principio de la herencia es: "lo semejante engendra lo semejante". Otro concepto también indica que "la genética es el estudio científico de cómo se transmiten los caracteres físicos, bioquímicos y de comportamiento de padres a hijos". Este término fue propuesto en 1906 por el biólogo británico William Bateson y comprende los estudios de la herencia y sus variaciones en los seres vivos tienen por objeto estudiar:



- Los caracteres hereditarios de los organismos.
- Los factores materiales que poseen las células reproductoras.
- La localización y mecanismo de transformación de estos factores de generación en generación.

Los genetistas determinan los mecanismos hereditarios por los que los descendientes de organismos que se reproducen de forma sexual no se asemejan con exactitud a sus padres, y estudian las diferencias y similitudes entre padres e hijos que se reproducen de generación en generación según determinados patrones. La investigación de estos últimos ha dado lugar a algunos de los

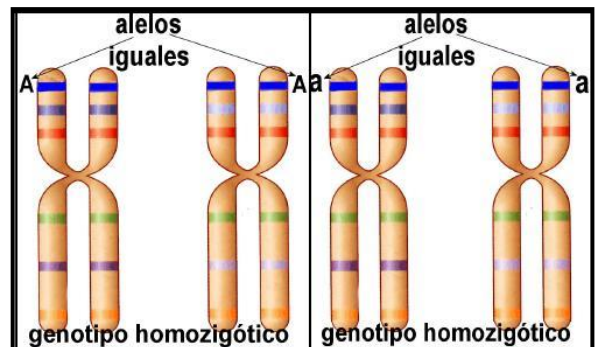
descubrimientos más importantes de la biología moderna.

1.1. TERMINOLOGIA. Es importante el conocimiento de una serie de términos que deben ser perfectamente diferenciados.

1.1.1. LOS CARACTERES HEREDITARIOS. Son aquellos rasgos que se transmiten de padres a hijos a través de los genes, en el momento de la fecundación.

1.1.2. LOS CARACTERES ADQUIRIDOS. Son aquellos rasgos que se adquieren en el transcurso de la vida, y no a través de los genes.

1.1.3. LOS CARACTERES CONGENITOS. Son aquellos rasgos que se adquieren durante el periodo embrionario o fetal intrauterino, y por tanto, el individuo nace así.



1.1.4. ALELOS. - En los seres humanos la herencia de cada carácter o rasgo está representado por dos genes, uno del padre y otro de la madre. Estos genes se llaman alelos.

1.1.5. CROMOSOMAS. Son estructuras en forma de barra que contienen el material genético o hereditario, y que se encuentran dentro del núcleo de la célula.

1.2. LA GENETICA HUMANA. Definida por STERN en 1960 como la ciencia que estudia las *características hereditarias, físicas y mentales, normales y patológicas de los seres humanos*; las causas de las diferencias y semejanzas que dichas características presentan entre los distintos grupos humanos y las *diferentes formas* bajo las cuales se manifiestan durante el desarrollo y a lo largo de la vida del individuo. Su estudio nos permite conocer en detalle:

- El papel de la herencia en numerosas enfermedades.
- La herencia de los grupos sanguíneos.
- Ciertas anomalías en el metabolismo que son causantes de algunas variantes biológicas.

2. ORIGEN DE GENETICA. La ciencia de la genética nació en 1900, cuando varios investigadores de la reproducción de las plantas descubrieron el trabajo del monje austriaco Gregor Mendel, que aunque fue publicado en 1866 había sido ignorado en la práctica. Mendel, que trabajó con la planta del guisante (chícharo), describió los patrones de la herencia en función de siete pares de rasgos contrastantes que aparecían en siete variedades diferentes de esta planta. Observó que los caracteres se heredaban como unidades separadas, y cada una de ellas lo hacía de forma independiente con respecto a las otras. Señaló que cada progenitor tiene pares de unidades, pero que sólo aporta una unidad de cada pareja a su descendiente. Más tarde, las unidades descritas por Mendel recibieron el nombre de genes.

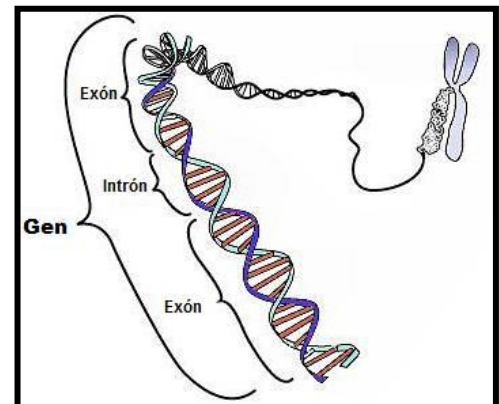
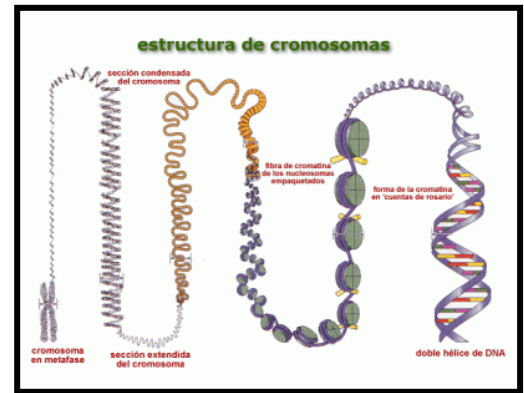
2.1. CONCEPTO DE GEN. Los genes son fragmentos de la molécula de ADN en los que están grabadas las instrucciones necesarias para originar un individuo completo. Los genes controlan la síntesis de proteínas del organismo, incluyendo las enzimas que son encargadas de catalizar la mayoría de las reacciones metabólicas que se dan en los seres vivos. Los genes más específicamente se pueden describir como las unidades de la herencia que se auto-reproducen y se transmiten de padres a hijos. Químicamente están constituidos de nucleoproteínas que son los componentes fundamentales de los ácidos desoxirribonucleicos (ADN) son determinantes para la función metabólica de la célula.

2.1.1. GEN DOMINANTE. Es cuando uno de los genes o alelos, en dosis simple, determina el carácter o rasgo.

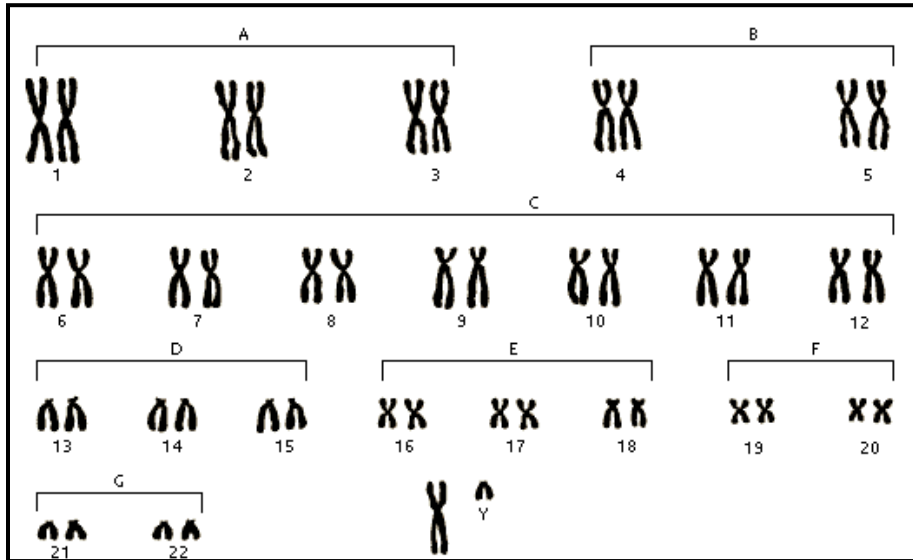
2.1.2. GEN RECESIVO. Es aquel gen o alelo que por sí solo no determina carácter alguno, sino que tienen que estar presente en dosis doble para expresarse en el fenotipo.

2.2. GENOMA. Es el conjunto completo de genes de un organismo, que se dispone en los cromosomas de las células eucarióticas.

2.3. CARIOTIPO. Es el conjunto de características que sirve para clasificar e identificar los cromosomas de una especie biótica, tales como la forma, comportamiento, organización interna y número de cromosomas. Así por ejemplo en los seres humanos posemos 46 cromosomas en nuestras células somáticas y 23 en los gametos o células sexuales. En la fecundación, al fusionarse ambos



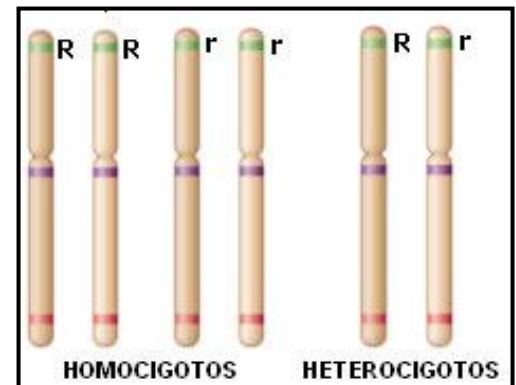
gametos, el huevo o cigoto resultante vuelve a tener 46 cromosomas: 23 provenientes del padre y 23 provenientes de la madre.



Cromosomas humanos

Los cromosomas contienen la información genética del organismo. Cada tipo de organismo tiene un número de cromosomas determinado; en la especie humana, por ejemplo, hay 23 pares de cromosomas organizados en 8 grupos por tamaño y forma. La mitad de los cromosomas proceden del padre, y la otra mitad de la madre. Las diferencias entre individuos reflejan la recombinación genética de estos juegos de cromosomas al pasar de una generación a otra.

2.4. COMBINACION HOMOCIGOTICA. Es cuando un individuo tiene dos alelos iguales para determinar un rasgo. Cada gen ocupa un punto determinado del cromosoma, denominado "locus". Cuando un par de genes ocupa el mismo locus, se denomina alelos, que son los que rigen un carácter hereditario determinado. Los alelos están compuestos por el gen paterno y el gen materno. Los alelos se simbolizan por un par de letras iguales, las cuales representan el gen paterno y el gen materno. Cuando los genes alelos son idénticos (AA), se dice que es un individuo homocigótico, caso que se presenta, por ejemplo, cuando ese tipo es de ojos verdes, producto de que sus padres también son de ojos verdes.



2.5. COMBINACION HETEROCIGOTICA. Es cuando un individuo tiene dos alelos desiguales para determinar un rasgo. Así por ejemplo del ejemplo anterior si la pareja de alelos es distinta entre sí (AB), se dice que un individuo es heterocigótico, y si tomamos el mismo ejemplo, que un individuo puede ser de ojos verdes y su madre de ojos pardos, porque su padre es de ojos verdes y su madre de ojos pardos, o viceversa.

Para el caso específico de la heterocigosis se habla también de que, dentro del par de alelos, uno de ellos es dominante y el otro recesivo. El alelo dominante es el que se expresa o prevalece en el individuo, vale decir, que, si es de ojos pardos al igual que su madre, es que el alelo dominante fue de ella, y si el alelo recesivo que no influye en el carácter hereditario de sus ojos, fue el del padre, quien es de ojos verdes. En este caso de herencia dominante, las letras mayúsculas representan los genes dominantes y las minúsculas los recesivos.

Sin embargo, en la heterocigosis también se puede hablar de herencia intermedia, cuando se da el caso de que ambos genes alelos tienen igual potencia dominante para determinar el carácter hereditario que rigen, de modo que este será el resultado de la interacción de ambos alelos.



2.6. HIDRIDACION. Llamase híbridos a los individuos que resultan del cruce de individuos de diferente especie. En el caso de los híbridos, cada gameto aporta factores distintos, razón por la cual los individuos así engendrados se llaman heterocigotos o híbridos, para distinguirlos de los homocigotos, que provienen de células sexuales que tienen idénticos factores o genes.

Los híbridos se caracterizan ya sea por presentar caracteres intermedios de ambos progenitores, por presentar caracteres equidistantes de ambos, o bien por asemejarse en algunos caracteres más al padre y en otros a la madre. En los híbridos, suele aparecer nuevos caracteres, muy dignos de tomarse en cuenta, tales como la: fertilidad reducida, siendo tanto menor cuanto más alejado es el parentesco de los padres, mayor tendencia a las modificaciones (formación de variedades) desarrollo más exuberante.

Como ejemplos de la hibridación entre animales podemos citar las que se obtienen de: perro y chacal; perro y lobo; liebre y conejo; macho cabrio y oveja; potro y burra; burro y yegua. Además son conocidos también los híbridos, o mejor dicho, mestizos, todos los cruces efectuados entre animales de distinta raza

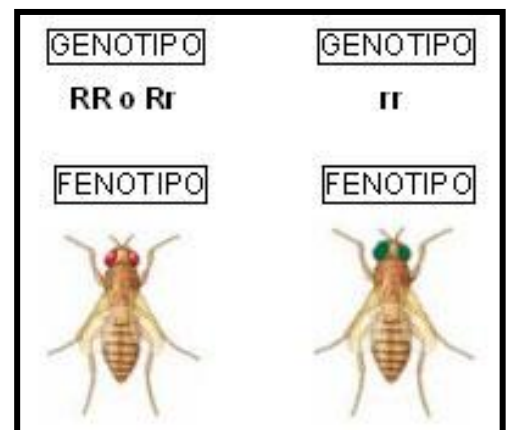


2.7. GENOTIPO Y FENOTIPO. La constitución de la genética o conjunto de genes dominantes y recesivos que todo individuo recibe de sus progenitores recibe el nombre de *genotipo*, mientras que las características morfológicas, fisiológicas y de comportamiento determinadas por medios genéticos y la influencia del medio ambiente constituye el *fenotipo*.

En los vegetales existe un grupo de genes (genotipo) que determina la síntesis o elaboración de la clorofila, pigmento que da el color verde a las plantas. Para que estos genes se expresen, necesitan la presencia de la luz solar (medio ambiente), manifestándose el fenotipo.

Podemos indicar a las células embrionarias que cuentan con un conjunto de genes (genotipo) que permite el desarrollo de un embrión y de un feto normal; estos genes sufren alteraciones por los efectos del alcohol ingerido por su madre (medio ambiente) durante la gestación (fenotipo).

El genotipo no cambia durante la vida del individuo, mientras el fenotipo sí. El fenotipo depende del genotipo y de la acción ambiental que soporta ese individuo. El fenotipo es la manera en que se manifiesta el genotipo. Lo que se representa por la llamada ecuación fundamental de la herencia.



FENOTIPO = GENOTIPO + MEDIO AMBIENTE.

3. CLASIFICACION ANTIGUA DE LAS LEYES DE LA HERENCIA. Antiguamente las leyes de la herencia se clasificaban en cualitativas y cuantitativas.

3.1. LEYES CUANTITATIVAS. Las leyes cuantitativas establecen la calidad de los fenómenos hereditarios, y se las puede a su vez clasificar de la siguiente manera:

3.1.1. LEY DE LA HERENCIA INMEDIATA. Que se caracteriza por la presencia de los caracteres de los padres en los hijos.

3.1.2. LEY DE LA PREPONDERANCIA. Es cuando predominan en un hijo los caracteres de uno de los padres.

3.1.3. LEY DE LA HERENCIA HOMOCRONA. Es cuando ciertos caracteres hereditarios aparecen en los hijos a cierta edad, es decir, en la misma edad en que aparecieron en sus padres.

3.1.4. LEY DE LA HERENCIA FIJADA. Es cuando un carácter cualquiera se transmite más fácil y constantemente, cuanto mayor sea el número de generaciones de antepasados que lo presenten.

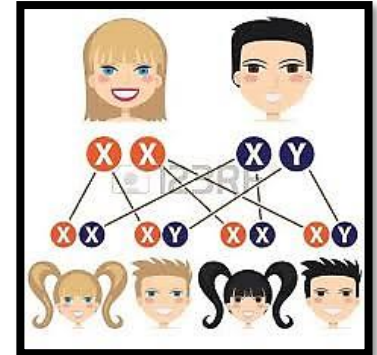
3.1.5. LEY DE LA HERENCIA ATAVICA. También llamada ley del salto atrás, y se da cuando los hijos presentan mayor semejanza con alguno de sus antepasados, que con sus progenitores directos.

3.2. LEYES CUALITATIVAS. Estas leyes también se llaman leyes de GALTON, se basó en la biometría, que es la ciencia que estudia la medida de los seres vivos y comprenden:

3.2.1. LA LEY DE LA REGRESION O LEY DEL RETORNO AL TERMINO MEDIO. Esta ley sostiene que los caracteres adquiridos en un individuo, tienen la tendencia de normalizarse en los descendientes.

3.2.2. LEY DE LA HERENCIA ANCESTRAL. Esta ley trata de determinar cuál la participación de los antepasados en los caracteres del individuo.

4. CLASIFICACION MODERNA DE LAS LEYES DE LA HERENCIA. Las características físicas de todos los seres vivos no son fruto del azar sino que vienen regidas por las leyes de la herencia, las cuales fueron descubiertas por JOHANN GREGOR MENDEL, a mediados del siglo XIX. Mendel era un monje de origen austriaco, fue quien logro explicar de modo científico algo tan evidente como la transmisión de los caracteres de padres a hijos, pero que nadie pudo explicar hasta esos años.



Sus principales experimentos para poder llegar a determinar las leyes de la herencia los realizó sobre más de 28 000 plantas de distintas variantes del guisante oloroso. A partir de sus experimentos y observaciones, Mendel formuló tres conclusiones conocidas con el nombre de Leyes de Mendel. Desde el redescubrimiento de los experimentos de Mendel, las principales leyes de la herencia son:

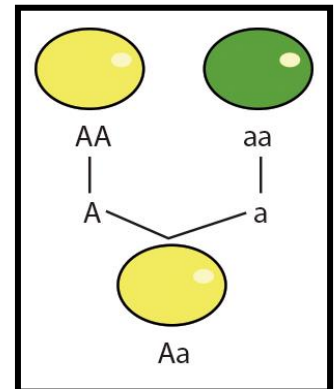
- Ley de la segregación de los genes (primera Ley de Mendel)
- Ley de la segregación de los caracteres (segunda Ley de Mendel)
- Ley de la transmisión independiente de los caracteres (tercera Ley de Mendel)

4.1. PRIMERA LEY DE MENDEL O LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS GENES. Si se cruzan dos individuos de variedades puras, todos sus descendientes serán iguales, es decir, que todos los individuos de la primera generación serán semejantes entre sí.

Mendel cruzó dos variedades puras de guisantes que se diferenciaban en un solo carácter: una de ellas presentaba guisantes de color verde y otra de color amarillo; observó que los guisantes de todas las plantas obtenidas en dicho cruce eran de color amarillo.

En este experimento, en el que Mendel comprobó la uniformidad de los individuos de la primera generación (todos de color amarillo), se puede observar un caso de dominancia, puesto que el alelo "A" que determina el color amarillo en el guisante domina sobre "a", determinante del color verde.

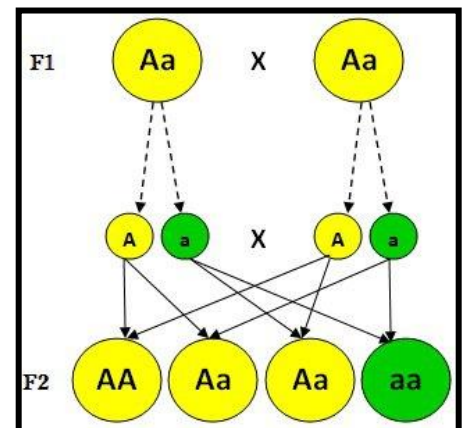
Consecuencia de la primera ley de Mendel: conocida la constitución genética de los padres, es posible predecir la de los descendientes y en qué proporción. Dada una cierta descendencia es posible inducir y determinar la constitución genética de los padres.



4.2. SEGUNDA LEY DE MENDEL O LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS CARACTERES. Los alelos que rigen cada carácter no se mezclan ni fusionan, sino que se segregan o separan a la hora de formarse los gametos. Mendel observó que al cruzar entre sí plantas de la primera generación (uniformes de color amarillo) volvía a aparecer el nuevo carácter "guisante verde" en una proporción del 25 %, es decir, una de cada cuatro.

Mendel explicó estos resultados afirmando que los alelos que determinaban la herencia se segregaban o separaban de forma que cada gameto solo podía contener uno de ellos, es decir, que los gametos del individuo de la primera generación (heterocigótico) podían incluir el alelo "A" o el "a".

Para comprobar esta afirmación Mendel hizo la siguiente prueba: cruzó a un guisante heterocigótico de carácter color amarillo – verde "Aa" de la primera generación con un guisante homocigótico recesivo (verde, "aa"). Así obtuvo la

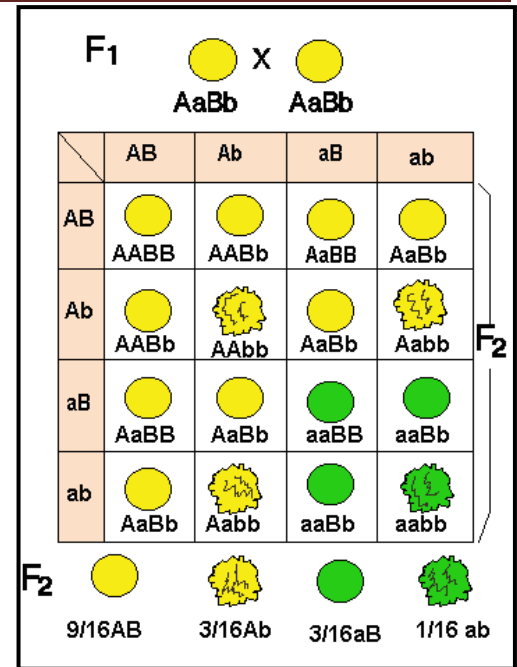


mitad de los descendientes heterocigóticos (Aa), es decir, con el fenotipo de carácter dominante (amarillo) y la otra mitad homocigóticos (aa), con el fenotipo del gen recesivo (verde). A este tipo de cruzamiento se denomina "retrocruzamiento."

4.3. TERCERA LEY DE MENDEL O LEY DE LA TRANSMISIÓN INDEPENDIENTE DE LOS CARACTERES. Los genes para diferentes caracteres hereditarios se transmiten a la descendencia de forma independiente, sin que haya interferencia. Vale decir que la segregación de los alelos para un carácter es independiente de la segregación de los alelos para el otro carácter. Mendel cruzo dos plantas puras para los dos caracteres, por ejemplo, una planta que diera guisantes lisos y amarillos con otra que diera guisantes rugosos y verdes. En la primera generación, todas las plantas obtenidas eran iguales: con guisantes lisos y amarillos (cumpliéndose la primera ley).

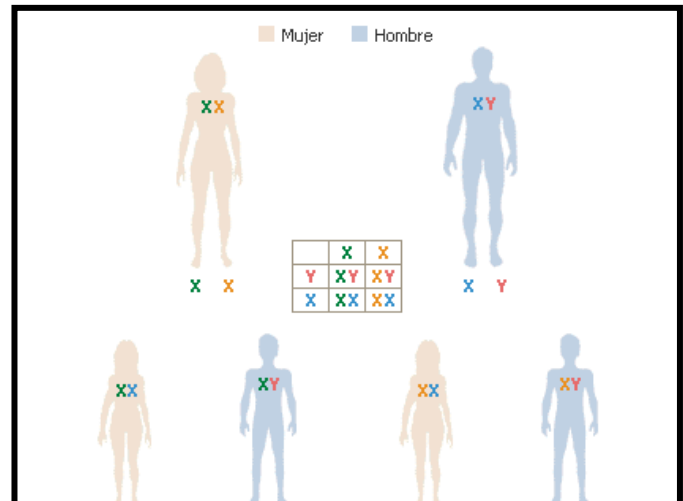
Las plantas obtenidas a partir de ellas (segunda generación) presentaban todas las combinaciones posibles entre ambos caracteres en las siguientes proporciones: 1/16 de verdes y lisos; 3/16 de amarillos y rugosos y por último 9/16 de amarillos y lisos.

Esto dedujo a pensar que los genes que eran estructuralmente independientes unas de otras y, por lo tanto, que únicamente los caracteres transmitidos dependían del azar. Sin embargo, hoy se sabe que la tercera ley de Mendel no se cumple en aquellos casos en que dos o más pares de genes se localizan en el mismo par de cromosomas, ya que entonces se transmiten ligados, no pudiendo separarse ni recombinarse independientemente.



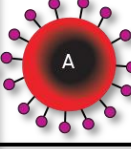
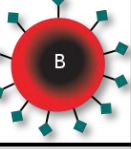
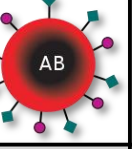
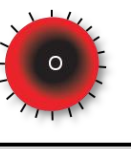
5. LA HERENCIA DEL SEXO. Por razones didácticas, para explicar este punto, solo nos remitiremos a hablar de la especie humana, sin embargo, es bueno mencionar que la explicación es válida también para la mayoría de los animales. Todas las células de un organismo poseen 23 pares de cromosomas, sin embargo, solo un par de ellos determina el sexo, es decir son "cromosomas sexuales"; los pares de restantes cromosomas homólogos son idénticos en el hombre y en la mujer, se denominan: "autosomas".

Ese par de cromosomas sexuales, en la mujer, son iguales: XX. Mientras que en el hombre existe un cromosoma X y otro exclusivo, el cromosoma Y. Por tanto, mientras las mujeres producen por meiosis todos los gametos (óvulos) con un cromosoma X, los hombres producen dos tipos de espermatozoides, unos con el cromosoma X (que al fecundar con el óvulo darán origen a individuos de sexo femenino) y otros con el Y (que al fecundar el óvulo originaran individuos de sexo masculino).



Podemos decir entonces, que la probabilidad de que un nuevo individuo nazca con cualquier de dos sexos, es decir de 50% para ambos casos. Los rasgos controlados por los genes localizados en el cromosoma sexual X se conocen como "caracteres ligados al sexo", debido a que su herencia está vinculada a la herencia del sexo de la descendencia. Los caracteres que determinan dichos genes tienen una forma especial de transmisión. A continuación describiremos las anomalías de herencia ligada al sexo.

6. HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUINEOS. Hasta el momento se ha estudiado la transmisión

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Sangre roja célula				
Anticuerpos	Anti-B	Anti-A	Ningunos	Anti-A y Anti-B
Antígenos	A antígeno	B antígeno	A y B antígeno	No antígenos

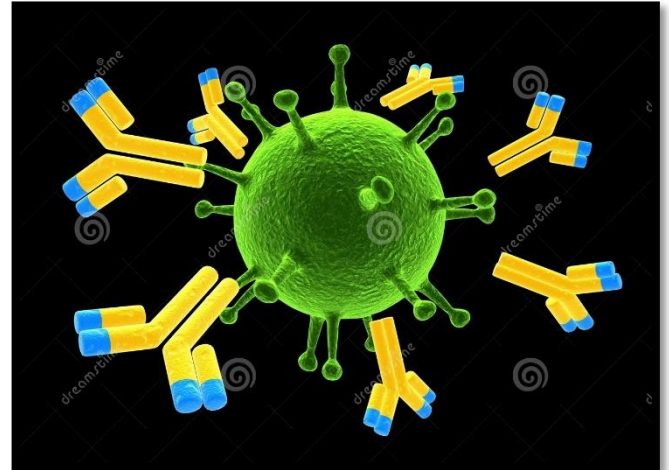
de genes considerando una sola pareja de genes alelos por cada carácter; pero existen varios caracteres que cuentan con varios genes alelos, los que van determinando diferentes variedades. Se puede suponer que debería haber existido un gen para determinar una característica, pero a lo largo de la evolución ese gen ha ido experimentando cambios o mutaciones dando lugar a los genes alelos, que determinarán variaciones sobre esa misma característica.

Esta posibilidad de variación no se da solo sobre el gen original o “silvestre”, sino que cualquiera de ellos podría mutar y así se irían estructurando series de alelos para cada carácter o alelos múltiples como también se los llama. Se ha comprobado en algunos casos de transfusiones sanguíneas, que los glóbulos rojos de una determinada persona son apolotonados o aglutinados por el plasma o suero de otro.

Esto se produce cuando los caracteres de ambas sangres son distintos, ya que los seres humanos son químicamente diferentes, por lo que la aglutinación aparece cuando las sangres respectivas del donante y el receptor son incompatibles. Por tanto de aquí podemos deducir que el comportamiento de los grupos sanguíneos obedece a dos sustancias básicas llamadas: antígenos y anticuerpos.

6.1. ANTIGENOS. Son proteínas que introducidas en el organismo pueden provocar y estimular la producción de anticuerpos.

6.2. ANTICUERPOS. Son proteínas de la sangre que, al actuar sobre las sustancias extrañas, ayudan a eliminarlas. Los antígenos se encuentran en la superficie de los glóbulos rojos de la sangre y su presencia determina el grupo sanguíneo de un individuo.



Se considera que existen 4 grupos fundamentales de sangre conocidos como: O, A, B, AB los que se determinan por la interacción de 3 alelos autosómicos: dos dominantes; A y B, dominan sobre el tercer alelo O, que es recesivo. Cuando en el mismo individuo están presentes A y B, ningún gen es dominante y el sujeto tiene tipo AB. Pueden existir seis genotipos:

GRUPOS SANGUINEOS CON SUS ANTÍGENOS Y ANTICUERPOS		
GRUPO SANGUINEO	ANTIGENOS	ANTICUERPO
O dador universal	No contiene	alfa (α) y beta (β)
A	A	beta (β)
B	B	alfa (α)
AB Receptor universal	A y B	No contiene

Años antes de quedar establecida la base de la genética de los grupos sanguíneos, Lansteiner encontró que la sangre humana podía clasificarse en los cuatro tipos ya descritos, comprobando que estos tenían gran importancia en la relación con las transfusiones de sangre.

La experiencia y observaciones revelaron que esta incompatibilidad se debía a la interacción de antígenos y los anticuerpos del plasma. Existen dos tipos de antígenos o aglutinógenos: A y B, y dos tipos de anticuerpos o aglutinina: alfa (α) y beta (β) La distribución de estas sustancias proteicas se realiza de la siguiente manera:

	Grupo A	Grupo B	Grupo AB	Grupo O
Eritrocito				
Anticuerpos en plasma sanguíneo			Ninguno	
Antígenos en los eritrocitos				Ninguno

Podemos deducir que si los glóbulos rojos tienen el antígeno A la persona pertenece al grupo sanguíneo A. si el antígeno es B la persona pertenece al grupo B. se da el caso de que muchas personas tienen en la superficie de sus hematíes los antígenos A y B, en tal caso se clasifican en un tercer grupo que se denomina AB. Muchas personas no tienen ningún de estos antígenos, estos casos son incluidos en un cuarto grupo, el O.

Las personas que tienen este tipo de sangre se las denominan “donantes universales”, ya que por el hecho

de no poseer antígenos, su sangre no determina la formación de anticuerpos y, por tanto, no es rechazada, mientras las que poseen el grupo sanguíneo AB se llaman “receptores universales”, ya que pueden recibir sangre de cualquier tipo porque no tienen anticuerpos A ni B y, por lo tanto, no producen la aglutinación de los glóbulos rojos de ningún donante.

Además de los grupos sanguíneos ya estudiados, los trabajos realizados por los investigadores en las reacciones transfusionales les condujo, en la década de 1940 a 1950 al descubrimiento de otros grupos sanguíneos presentes en la membrana de los eritrocitos (glóbulos rojos) y uno de los cuales fue denominado “Rh”, por haber sido encontrado en el *Macacus Rhesus*, un mono del cual extrajeron sangre cuyo suero fue administrado a un conejo, dando como resultado que en la sangre de este último se produjeron aglutininas anti – Rh. Partiendo de este hecho se clasificó a los individuos en dos grupos:

6.2.1. Rh POSITIVO. Que son aquellos individuos en cuyas membranas se encuentra este antígeno. El factor Rhesus (Rh) es una proteína heredada que se encuentra en la superficie de los glóbulos rojos. Si tu sangre contiene esta proteína, eres Rh positivo. Si tu sangre carece de esta proteína, eres Rh negativo.



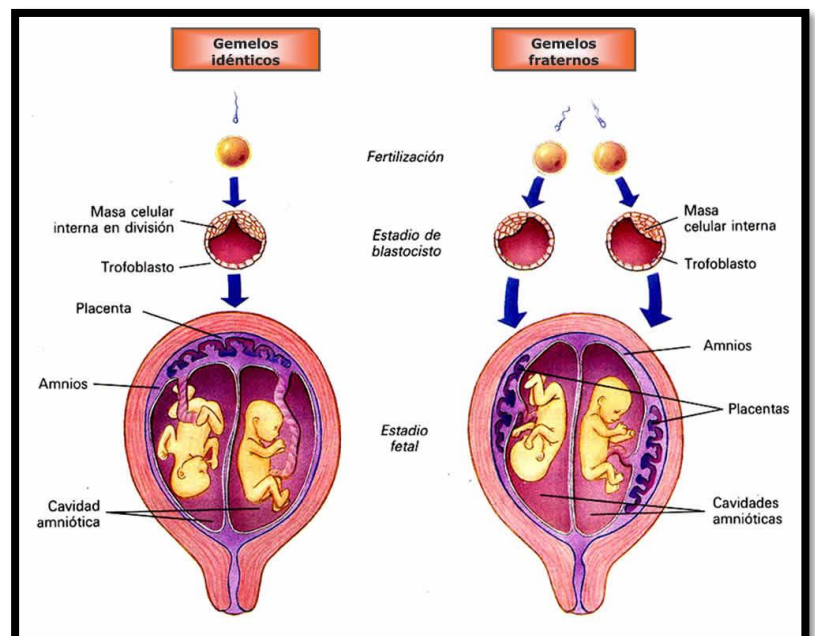
Rh positivo es el grupo sanguíneo más frecuente. Tener un grupo sanguíneo Rh negativo no es una enfermedad y, generalmente, no afecta la salud. Sin embargo, puede afectar el embarazo. El embarazo necesita un cuidado especial si eres Rh negativo y tu bebé es Rh positivo (incompatibilidad Rh). Un bebé puede heredar el factor Rh de cualquiera de los padres.

6.2.2. Rh NEGATIVO. Son aquellos que no presentan en su membrana el antígeno.

El factor Rh se hereda de acuerdo a las leyes mendelianas en forma dominante. Por ejemplo el Rh positivo puede ser dominante homocigótico, o sea, RhRh, o dominante heterocigótico Rhrh; mientras que el Rh negativo es recesivo y se expresa: hrrh. Para mayor comprensión supongamos una descendencia de padre Rh positivo (RhRh o Rhrh) y madre Rh negativa (hrrh), los resultados serán:

En caso de que la madre sea hr., tuvo hijos que presentaban el grupo sanguíneo Rhrh (Rh positivo dominante heterocigótico); si este es su primer embarazo, los dos grupos sanguíneos, el de la madre (hr.) y el de los hijos (Rhrh) no son compatibles y, por lo tanto, durante el embarazo, al establecer el intercambio de sangre a través de la placenta, se comienza a formar en el suero del organismo materno aglutininas anti – Rh, las cuales no actúan sobre el feto que las ha provocado.

Sin embargo, en los embarazos posteriores como el feto en desarrollo sigue siendo Rh positivo, el factor que hereda del padre, originan aglutininas anti-Rh en mayor cantidad y con mayor rapidez que pasan a través de la placenta, a la circulación fetal, donde se aglutinan y provocan la destrucción o hemólisis de los glóbulos rojos del feto, produciendo lo que se conoce con el nombre de “eritroblastosis fetal”.



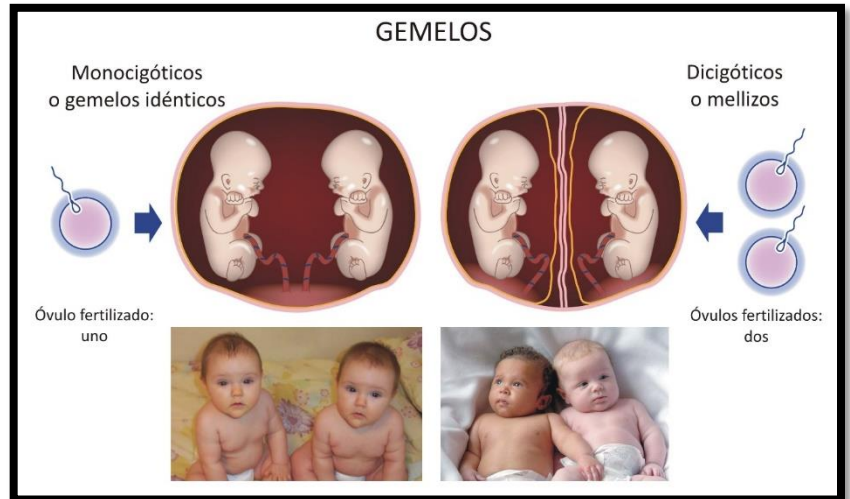
El tratamiento habitual de esta enfermedad consiste en reemplazar la sangre del recién nacido con un sustituto Rh negativo. Para ello se administra aproximadamente 400 ml de este en periodo de 1,5 o más horas mientras se elimina el propio plasma Rh positivo del neonato.

Este procedimiento se puede repetir varias veces durante las primeras semanas de vida, sobre todo para mantener la baja concentración de bilirrubina. En el momento de que estas células Rh negativas transfundidas son reemplazadas por las Rh positivos del niño, proceso que exige 6 o más semanas, y las aglutininas anti – Rh procedentes de la madre han sido destruidas, él bebe se desarrollará normalmente y desde ese instante no manifestará problema alguno con respecto a su factor sanguíneo.

7. HERENCIA DE LOS MELLIZOS HUMANOS. Diferenciamos dos clases de mellizos o gemelos: idénticos y fraternos.

7.1. GEMELOS IDÉNTICOS. Son de origen monocigótico es decir, proceden de un solo huevo u ovulo fertilizado por un solo espermatozoide en la forma más usual para los demás individuos. Pero aquí, la célula inicial del nuevo ser se separa en la primera división en dos mitades independientes que forman embriones idénticos genotípicamente y son siempre del mismo sexo.

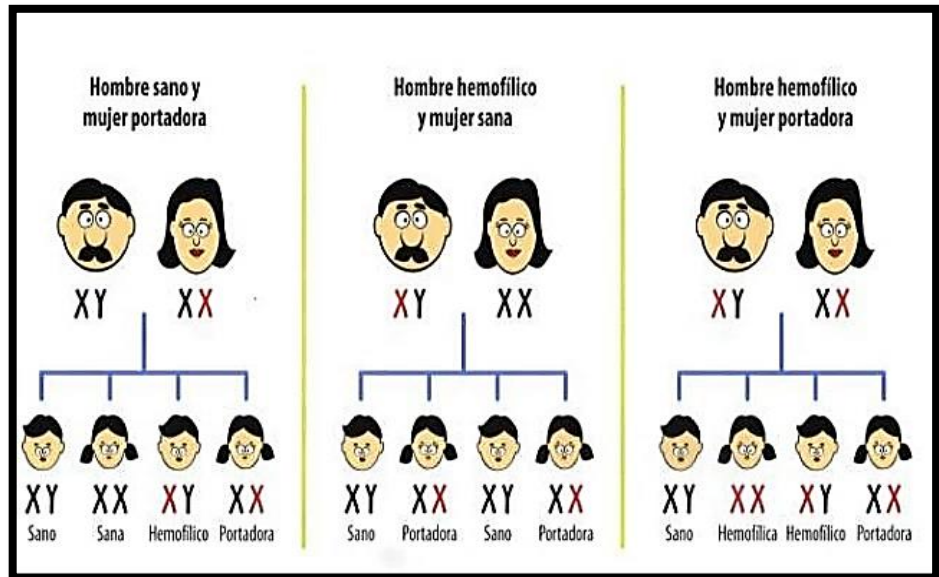
7.2. GEMELOS FRATERNOS. Son de origen dicigótico, es decir, proceden de dos óvulos fertilizados independientemente; sus genotipos son distintos y difieren uno del otro como cualquiera de los hermanos nacidos en diferentes tiempos, pueden ser de igual o de distinto sexo.



8.- ALTERACIONES CROMOSOMICAS. - Entre las principales tenemos las siguientes:

8.1. LA HEMOFILIA. Llamada también enfermedad de los reyes, ya que muchos miembros de la familia real del siglo pasado y comienzos de este lo padecieron. La reina Victoria de Inglaterra, tenía su coagulación normal y se casó con varón, también normal, pero ella llevaba el gen hemofílico como portadora.

Es una enfermedad codificada por un alelo recesivo presente en el cromosoma X. es una enfermedad sanguínea caracterizada por la disminución del poder de coagulación de la sangre y, por lo tanto, por la aparición en las heridas de prolongadas hemorragias, capaces de producir la muerte. En el hombre solo hay dos posibles fenotipos: sanos (XY) y hemofílicos (XhY), en la mujer existen tres posibles fenotipos: sana (XX), portadora (XhX) o hemofílica (XhXh), por lo tanto, las mujeres transmiten la enfermedad, pero no la padecen ya que cuando recibe el gen del padre hemofílico y el gen de la madre portadora, el feto muere antes de nacer. Entonces, si dentro de una pareja el hombre es hemofílico y la mujer sana, todos los hijos serán sanos, pero todas las hijas serán portadoras de la enfermedad.



Si el hombre es sano y la mujer portadora, el 50% de las hijas tendrán la posibilidad de ser portadoras y el otro 50% sanas, mientras que sus hijos tendrán una posibilidad del 50 % de padecer la hemofilia.

Por último, si el hombre es hemofílico y la mujer portadora, el 50 % de sus hijos e hijas podrán ser sanos, pero el 50% serán hemofílicos, y por tanto estarían condenados a morir por padecer la hemofilia. Si un hombre hemofílico tiene descendencia con una mujer portadora de la hemofilia, la presentación de la transmisión de esta enfermedad es:

8.2. EL DALTONISMO. Es la incapacidad para distinguir ciertos colores, especialmente el verde del rojo. El gen del daltonismo se encuentra localizado en el cromosoma X, heredándose como carácter recesivo. Es más frecuente en los hombres que en las mujeres, es decir, en ellas no se manifiesta la enfermedad, pero a su vez transmiten el carácter visual a toda su prole masculina, pues el padre solo transmite a sus hijas, que son simplemente portadoras del defecto visual; las estadísticas nos indican que existe un 4% de varones daltónicos y únicamente un 0,5% de mujeres que padece esta anomalía. La transmisión genética del carácter daltónico es semejante al de la hemofilia, ya que está ligada al cromosoma sexual X

También se han encontrado en la especie humana una serie de enfermedades hereditarias por la presencia de un cromosoma "autosoma" extra en el par 21, por lo que se conoce con el nombre de trisomía del cromosoma 21 o síndrome de Down. El mongolismo presenta 47 cromosomas, en lugar de 46 normales, lo cual produce serio retardo mental acompañado de enanismo físico; el individuo presenta una mancha azulada en la región sacra y también anomalías en los ojos, boca y nariz que le dan aspecto mongoloide razón por la cual se le da el nombre a la enfermedad. Cuando la afección se da en los heterocromosomas los casos más conocidos son:

9. MUTACIONES. Son alteraciones del material hereditario de una célula, ocurridos durante los procesos de la mitosis y meiosis. Las mutaciones son hechos accidentales, aunque generalmente aparecen por exposiciones a radiaciones de alta energía (rayos X, o radiaciones β que resultan de las exposiciones atómicas, luz ultravioleta, etc.) o a ciertos productos químicos, que, al afectar el material hereditario, son heredables. Se conoce principalmente dos tipos de mutaciones: genómicas y cromosómicas.



9.1. MUTACIONES GENÓMICAS. Consiste en la presencia de un número anormal de series haploides de cromosomas, o bien en el aumento o disminución de la dotación diploide normal en algún cromosoma. Un ejemplo muy conocido de este tipo de mutaciones es la enfermedad del síndrome de Down o mongolismo que, como ya hemos visto, la anomalía observada es la presencia de un cromosoma de más.

9.2. MUTACIONES CROMOSOMICAS. Consiste en cambios que se producen en las estructuras de los cromosomas, que en ciertos casos se muestran a través de la falta de un pequeño fragmento de un cromosoma (delección), y otros, ese fragmento puede estar más bien duplicado (duplicación).

También es posible que un segmento del cromosoma sea transferido una nueva posición en un cromosoma no homólogo (translocación), o que dicho segmento invierta su posición y quede fijo en el cromosoma que le corresponde (inversión).

Un ejemplo de esta clase de mutación es la enfermedad *del síndrome del maullido de gato*, nombre que desprende del hecho de que los niños que la padecen, además de las malformaciones múltiples y retardo mental, lloran de una forma muy parecida al maullido de un gato. La causa genética es la falta de un fragmento del cromosoma 5.

