**BIOLOGÍA 5TO AÑO**

**CONTENIDO 1ER LAPSO**

**Introducción a la herencia y primera ley de Mendel:**

**Leyes de Mendel**

**Ley de la segregación de caracteres independientes**

Conocida también como la primera Ley de Mendel, de la segregación equitativa o disyunción de los alelos. Esta primera ley establece que durante la formación de los gametos cada alelo de un par se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto filial. Es muy habitual representar las posibilidades de hibridación mediante un cuadro de Punnett.

Mendel obtuvo esta ley al cruzar diferentes variedades de individuos heterocigotos (Aa), y pudo observar en sus experimentos que obtenía muchos guisantes con características de piel amarilla y otros (menos) con características de piel verde, comprobó que la proporción era de 3:4 de color amarilla y 1:4 de color verde (3:1).

Según la interpretación actual, los dos alelos, que codifican para cada característica, son segregados durante la producción de gametos mediante una división celular meiótica. Esto significa que cada gameto va a contener un solo alelo para cada gen. Lo cual permite que los alelos materno y paterno se combinen en el descendiente, asegurando la variación.Para cada característica, un organismo hereda dos alelos, uno para cada pariente. Esto significa que en las células somáticas, un alelo proviene de la madre y otro del padre. Éstos pueden ser homocigóticos o heterocigóticos.

4. Leyes de Mendel

4.1. Ley de la segregación de caracteres independientes

Conocida también como la primera Ley de Mendel, de la segregación equitativa o disyunción de los alelos. Esta primera ley establece que durante la formación de los gametos cada alelo de un par se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto filial. Es muy habitual representar las posibilidades de hibridación mediante un cuadro de Punnett.

Mendel obtuvo esta ley al cruzar diferentes variedades de individuos heterocigotos (Aa), y pudo observar en sus experimentos que obtenía muchos guisantes con características de piel amarilla y otros (menos) con características de piel verde, comprobó que la proporción era de 3:4 de color amarilla y 1:4 de color verde (3:1). Según la interpretación actual, los dos alelos, que codifican para cada característica, son segregados durante la producción de gametos mediante una división celular meiótica. Esto significa que cada gameto va a contener un solo alelo para cada gen. Lo cual permite que los alelos materno y paterno se combinen en el descendiente, asegurando la variación.

Para cada característica, un organismo hereda dos alelos, uno para cada pariente. Esto significa que en las células somáticas, un alelo proviene de la madre y otro del padre. Éstos pueden ser homocigóticos o heterocigóticos.

Es un error muy extendido suponer que la uniformidad de los híbridos que Mendel observó en sus experimentos es una ley de transmisión, pues la dominancia nada tiene que ver con la transmisión, sino con la expresión del genotipo. Por lo que esta observación mendeliana no suele considerarse una ley. Las leyes mendelianas de transmisión son por lo tanto dos: la Ley de segregación de caracteres independientes (1ª ley) y la Ley de la Herencia Independiente de Caracteres (2ª ley).

Recorriendo la web de Wikipedia se puede observar este hecho, por ejemplo, en las versiones inglesa, francesa y portuguesa consideran correctamente que las Leyes de Mendel son dos. En cambio, en otras versiones como la catalana, la alemana, la italiana y la vasca siguen considerando la Ley de la Uniformidad como la primera Ley de Mendel.

Incluso a nivel docente y bibliográfico sigue permaneciendo vigente esta equivocación que debería ser aclarada.

**CONCEPTOS BÁSICOS**

FACTOR MENDELIANO: El concepto de factor mendeliano fue introducido en 1860 por Mendel, actualmente denominado gen, éste se puede definir como una unidad física y funcional que ocupa una posición específica en el genoma.

GEN: Es una región de DNA que codifica para RNA.

GENOTIPO: factores hereditarios internos de un organismo, sus genes y por extensión su genoma.

FENOTIPO: las cualidades físicas observables en un organismo, incluyendo su morfología, fisiología y conducta a todos los niveles de descripción.

ALELO: Es cada una de las variantes de un locus. Cada alelo aporta diferentes variaciones al carácter que afecta.

En organismos diploides (2n) los alelos de un mismo locus se ubican físicamente en los pares de cromosomas homólogos.

LOCUS: Ubicación del gen en un cromosoma. Para un locus puede haber varios alelos posibles. (Plural: LOCI)

CARIOTIPO: Composición fotográfica de los pares de cromosomas de una célula, ordenados según un patrón estándar. En un cariotipo encontramos el conjunto de características que permiten reconocer la dotación cromosómica de una célula.

LINEA PURA: Es la descendencia de uno o más individuos de constitución genética idéntica, obteniéndose por autofecundación o cruces endogámicos. Son individuos homocigotos para todos sus caracteres.

AUTOFECUNDACIÓN: Proceso de reproducción sexual donde los gametos masculinos de un individuo se fecundan con los óvulos del mismo individuo. Es indispensable que sean especies monoicas (característico de las plantas y algunos animales inferiores).

DOMINANCIA: Predominio de la acción en un factor de herencia (gen) sobre la de su alternativo (llamado recesivo), enmascarando u ocultando sus efectos. El carácter hereditario dominante es el que se manifiesta en el fenotipo (conjunto de las propiedades manifiestas en un individuo).

Según la terminología mendeliana se expresa como A>a (el alelo A domina sobre el alelo a, el carácter que determina, es por tanto el que observaremos en el fenotipo).

RECESIVIDAD: Característica del alelo recesivo de un gen que no se manifiesta cuando está presente el alelo dominante. Para que este alelo se observe en el fenotipo, el organismo debe poseer dos copias del mismo alelo, es decir, debe ser homocigoto para ese gen (según la terminología mendeliana, se expresaría como “aa”).

MEIOSIS: La meiosis es el proceso de división celular que permite a una célula diploide generar células haploides en eucariotas. En este proceso se produce una replicación del DNA (en la fase S) y dos segregaciones cromosómicas, de manera que de una célula inicial diploide se obtienen cuatro células haploides.

HOMOCIGOTO: Individuo puro para uno o más caracteres, es decir, que en ambos loci posee el mismo alelo (representado como aa en el caso de ser recesivo o AA si es dominante).

HETEROCIGOTO: Individuo que para un gen, tiene un alelo distinto en cada cromosoma homólogo. Su representación mendeliana es “Aa”.

HÍBRIDO: Es el resultado del cruzamiento o apareamiento de dos individuos puros homocigotos (uno de ellos recesivo y el otro dominante) para uno o varios caracteres.

GAMETO: Célula sexual que procede de una estirpe celular llamada línea germinal, en los seres superiores tienen un número de cromosomas haploide (n) debido a un tipo de división celular llamado meiosis que permite reducir el número de cromosomas a la mitad.

El gameto femenino se denomina óvulo; el gameto masculino recibe el nombre de espermatozoide.

CIGOTO O HUEVO: Célula resultante de la unión de dos gametos haploides (es por tanto, diploide, 2n). Generalmente, experimenta una serie de divisiones celulares hasta que se constituye en un organismo completo. Su citoplasma y sus orgánulos son siempre de origen materno al proceder del óvulo.

HAPLOIDE: Que posee un solo juego de cromosomas (n), característico de los gametos eucariotas y los gametofitos de las plantas.

DIPLOIDE: Que tiene doble juego de cromosomas (2n). Características de las células somáticas.

AUTOSOMA: Todo cromosoma que no sea sexual.

**Base química de la herencia.**

La genética molecular se ocupa de la naturaleza de los genes y de su expresión. Los genes están compuestos por moléculas de ADN que se replican antes de la mitosis. Cada una de las copias originadas en esta replicación contiene la información necesaria para el desarrollo del nuevo ser; por tanto, lo que se hereda es fundamentalmente ADN, una molécula informativa. Las funciones del ADN son la conservación y la transmisión de la información, funciones ambas que requieren energía ya que, desde el punto de vista termodinámico, la información es orden, es decir, entropía negativa. La expresión de los genes, el fenotipo, es, en última instancia, una o varias proteínas que desempeñan unas funciones específicas, las cuales dependen de su forma, de su conformación. Esta se halla determinada por la secuencia de aminoácidos que la componen y la secuencia de aminoácidos está determinada a su vez por la secuencia de nucleótidos del ADN. Los genes son fragmentos de ADN que se expresan cuando la información que contienen se traduce para formar proteínas con una función biológica específica.

El descubrimiento de que el ADN era la molécula portadora de la información genética ha sido la revolución de la biología del siglo xx.

**CONTENIDO 2DO LAPSO**

**ADN ESTRUCTURA:**

ADN es el nombre químico de la molécula que contiene la información genética en todos los seres vivos. La molécula de ADN consiste en dos cadenas que se enrollan entre ellas para formar una estructura de doble hélice. Cada cadena tiene una parte central formada por azúcares (desoxirribosa) y grupos fosfato. Enganchado a cada azúcar hay una de de las siguientes 4 bases: adenina (A), citosina (C), guanina (G), y timina (T). Las dos cadenas se mantienen unidas por enlaces entre las bases; la adenina se enlaza con la timina, y la citosina con la guanina. La secuencia de estas bases a lo largo de la cadena es lo que codifica las instrucciones para formar proteínas y moléculas de ARN.

El ADN, o ácido desoxirribonucleico, es la molécula que contiene la información genética de todos los seres vivos, incluso algunos virus. El nombre viene de su estructura. El ADN tiene una parte central con un azúcar y un fosfato, a la que se enlazan unas moléculas llamadas bases. La desoxirribosa se refiere al azúcar, y el nucleico es el ácido formado por el fosfato y la base nitrogenada. Estas bases pueden ser de 4 tipos: Adenina, citosina, timina y guanina, nombradas normalmente como A, C, T, G. Y el orden en que se combinen una después de la otra, es lo que codifica la información genética. El ADN se organiza estructuralmente en cromosomas. A nivel funcional se organiza en genes, que son piezas de ADN que generan características físicas específicas. Estas características no vienen directamente del propio ADN, sino de una molécula llamada ARN, formada a partir del ADN, y codifica una proteína. Esto es lo que se llama el dogma central de la biología molecular: en el ADN hay genes que generan ARNs mensajeros, y estos generan proteínas. Y esto es lo que da las diferentes características físicas que observamos en individuos, como el color de ojos, o la altura. También se ha visto que algunas veces estas instrucciones estan almacenadas directamente en el ARN, sin necesidad de pasar a proteínas, como en el caso de los micro ARNs. Pero estos suelen ser una excepción.

**ADN REPLICACION**

La replicación del ADN es el proceso mediante el cual se duplica una molécula de ADN. Cuando una célula se divide, en primer lugar, debe duplicar su genoma para que cada célula hija contenga un juego completo de cromosomas.

La replicación del ADN es el proceso mediante el cual se duplica una molécula de ADN. Cuando una célula se divide, en primer lugar, debe duplicar su genoma para que cada célula hija contenga un juego completo de cromosomas.

La replicación del ADN es probablemente uno de los trucos más impresionantes que hace el ADN. Si lo piensas bien, cada célula contiene todo el ADN que necesita para fabricar las demás células. De hecho empezamos siendo una sola célula y terminamos con billones de células. Y durante ese proceso de división celular, toda la información de una célula tiene que ser copiada; y tiene que ser copiado a la perfección. Por tanto, el ADN es una molécula que puede ser replicada para hacer copias casi perfectas de sí misma. Y eso es sorprendente teniendo en cuenta que hay casi tres mil millones de pares de bases de ADN para ser copiadas. La replicación del ADN utiliza polimerasas, que son moléculas dedicadas específicamente sólo a copiar ADN. Replicar todo el ADN de una sola célula humana lleva varias horas, y al final de este proceso, una vez que el ADN se ha replicado, en realidad la célula tiene el doble de la cantidad de ADN que necesita. Entonces la célula se puede dividir y depositar la mitad de este ADN en la célula hija, de manera que la célula hija y la original sean en muchos casos absolutamente idénticas genéticamente.

**ADN TRANSCRIPCIÓN**

Transcripción es el proceso por el cual se genera una copia de RNA a partir la secuencia de un gene. Esta copia, llamada una molécula de ARN mensajero (ARNm), deja el núcleo de la célula y entra en el citoplasma, donde dirige la síntesis de la proteína, que codifica.

La transcripción es uno de los procesos fundamentales que ocurre con nuestro genoma. Es el proceso de convertir el ADN en el ARN. Usted debe haber oído hablar del dogma central, que va del ADN, al ARN, a la proteína. Bueno, la transcripción se refiere a la parte primera de ir del ADN al ARN. Y transcribimos ADN al ARN en lugares específicos. Los lugares más populares son los que codifican genes codificadores de proteínas. Pero hay mucha otra cantidad de ARN que es transcrito, como ARN de transferencia y ARN ribosomas, que tienen otras funciones que son genómica también.

**MUTACIONES**

Todos los organismos están sujetos a sufrir cambios en su ADN debido al metabolismo propio o por efecto del medio ambiente, lo que los hace presentar variabilidad genética dentro de una misma especie. Esta variabilidad se debe en gran parte a los procesos evolutivos a través del tiempo que involucran mutaciones estables. Estas mutaciones pueden ser heredables si suceden en células germinales o desaparecer cuando el individuo muere, si se presentan en células somáticas. Hugo de Vries, botánico alemán redescubridor de Mendel, describió por primera vez la presencia de mutaciones en 1901. Posteriormente, Herman Joseph Muller pudo relacionar la exposición a los rayos X con el aumento de la tasa de mutaciones.

Aun cuando los procesos de replicación del material genético son muy precisos, no son perfectos, por lo que pueden producirse errores que generan cambios. Una mutación es una variación espontánea o inducida del genoma, un cambio permanente y heredable en la secuencia del ADN, en nucleótidos, o bien en la disposición del ADN en el genoma.

Estos cambios o mutaciones se deben a alteraciones de la información genética. Las consecuencias dependen entonces del nivel de afectación: desde cambios en la secuencia nucleotídica, en los genes o los productos génicos, hasta en los tipos celulares involucrados.

**Código genético**

El código genético son las instrucciones que le dicen a la célula cómo hacer una proteína específica. A, T, C y G, son las "letras" del código del ADN; representan los compuestos químicos adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G), respectivamente, que constituyen las bases de nucleótidos del ADN. El código para cada gen combina los cuatro compuestos químicos de diferentes maneras para formar "palabras" de tres letras las cuales especifican qué aminoácidos se necesitan en cada paso de la síntesis de una proteína.

**CONTENIDO 3ER LAPSO**

**CONTROL GENETICO DEL DESARROLLO**

Control genético del desarrollo: Es cuando se manipula el ADN del embrión, básicamente se realiza para detectar posibles problemas hereditarios en los bebes antes de su formación en la barriga y se manipula su ADN para evitar que estas enfermedades se den, tal como exceso de cromosomas en uno de los pares o déficit de los mismos. Esto se realiza cuando las parejas tienen dificultades para procrear y desean hacerlo a través de la fertilización in vitro y el examen de control genético les asegura que el bebe podrá sobrevivir.

**Qué es el desarrollo embrionario?**

El desarrollo embrionario es el periodo que se produce entre la fecundación y el parto. Dura normalmente nueve meses, y en cada uno de los trimestres en los que se divide se desarrollan diferentes partes del cuerpo.

Primer trimestre

Se considera la tercera semana de embarazo como la primera efectiva, pues en las dos primeras semanas se produce la ovulación y desprendimiento del óvulo que será fecundado. Esta fecundación tiene lugar ya en la tercera semana: el óvulo y el espermatozoide se unen formando el cigoto mientras bajan a través de una de las trompas de Falopio.

El cigoto continúa dividiéndose formando las nuevas células, a las que pronto les aparecerá un recubrimiento, denominando a todo el conjunto como blastocisto. La división de células continúa ocurriendo mientras tanto, hasta que en un cierto punto del desarrollo este blastocito se transforma en embrión.

En la cuarta semana, el embrión, que ya mide cerca de cinco milímetros, se introduce en la pared uterina y comienza a nutrirse a través de esta. En la quinta semana ya comienza a desarrollar los principales sistemas del embrión como el cerebro, la médula espinal, el corazón o el tracto gastrointestinal.

Las células comienzan a adquirir funciones específicas durante esta semana, y entre las que se desarrollan se pueden encontrar las células sanguíneas, las del riñón y las neuronas. Esta quinta semana es una de las que cuenta con mayores riesgos para el correcto desarrollo del bebé, pues hay un riesgo mayor de que se puedan producir anomalías genéticas por la ingesta de medicamentos, alcohol, drogas o por infecciones como la rubeola.

Durante la sexta y séptima semana se continúan desarrollando rasgos que permiten identificar partes del embrión como los ojos, los oídos o el corazón, así como las manos y los pies durante la octava semana. El cerebro del embrión también continúa su desarrollo y se forma el tejido de los distintos huesos. En la novena semana también se pueden empezar a ver los brazos, los codos, y comienzan a crecer sus órganos esenciales.

A partir de la décima semana ya no se considera embrión, sino feto. El feto ya mide cerca de 7 centímetros. Durante esta semana también se comienzan a ver los párpados, las orejas y la cara, y la placenta comienza a nutrir al feto a través del cordón umbilical.

Segundo trimestre

Al principio de este trimestre lo más apreciable del feto es su cabeza, que ocupa cerca de la mitad de su tamaño total. Se continúan desarrollando durante estas semanas aspectos como las uñas o los genitales, y la cara ya está formada. Los párpados cierran los ojos del bebé, y hasta la 28 semana permanecerán así.

El feto empieza a hacer sus primeros movimientos entre las semanas 15 y 18. A estas alturas, el feto ya tiene una medida cercana a los 18 centímetros y pesa cerca de 200 gramos. Los huesos se vuelven más duros y comienza a aparecer el primer pelo, denominado lanugo. Entre las semanas 19 y 21 el bebé comienza a oír, y además se mueve de forma más activa, de modo que la madre puede llegar a sentir sus movimientos.

En la semana 22 el lanugo ya se ha extendido a todo el cuerpo del feto, apareciendo también las cejas y las pestañas. El bebé también hace su primera deposición, llamada meconio, la cual expulsa por el tracto intestinal. El movimiento también sigue siendo activo, desarrollando ahora los músculos y pudiendo escuchar los latidos de su corazón.

Al final de esta etapa, se desarrollan las vías respiratorias del bebé y la médula ósea comienza a producir células sanguíneas. El feto también comienza a almacenar grasa.

Tercer trimestre

El bebé comienza a terminar de desarrollar diferentes partes de su cuerpo: todo lo relacionado con los ojos y las huellas de los pies ya son bien perceptibles. Los pulmones también alcanzan un alto grado de funcionamiento, aunque no el necesario para sobrevivir fuera del útero. El feto además es capaz de oír ruidos fuertes del exterior.

Entre las semanas 27 y 30 el bebé vuelve a abrir los párpados, y el sistema nervioso se desarrolla mucho, sobre todo en el cerebro y para las órdenes de diferentes funciones del cuerpo. El sistema respiratorio comienza a producir agente tensioactivo, que hace que los alveolos puedan llenarse de aire cuando nazca. El tamaño del feto para la semana 28 ya ocupa la mayor parte del útero, y se suele posicionar de forma invertida, de forma que tenga más facilidad para mover las rodillas y los pies.

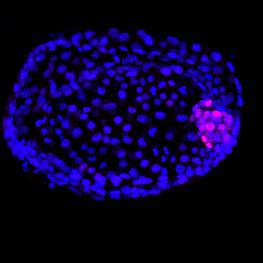
A partir de la semana 31 el bebé comienza a retener hierro, calcio y fósforo en su organismo, lo que impulsa aún más el desarrollo del cuerpo. Los huesos ya están completamente formados, aunque aún blandos. El sistema respiratorio también continúa su desarrollo, pero los pulmones aún no son lo suficientemente maduros. Para la semana 35 el bebé ya pesa cerca de 2,5 kilos, y su corazón y vasos sanguíneos ya se han formado por completo, como también lo están los músculos y los huesos. El bebé además adquiere patrones de sueño. En las últimas semanas, entre la 38 y la 40, desaparece el lanugo excepto de hombros y brazos, siendo el cabello desarrollado en la cabeza además más grueso y resistente. Aparecen también los brotes mamarios. A partir de la semana 40 se considera que el embrión está desarrollado por completo y listo para nacer, variando la fecha en que ocurre.

**¿De dónde provienen las células madre?**

Los investigadores han descubierto varias fuentes de células madre:

Células madre embrionarias. Estas células madre provienen de embriones que tienen de tres a cinco días de vida. En esta etapa, un embrión se llama blastocisto y tiene alrededor de 150 células.

Estas son células madre pluripotentes, lo que significa que pueden dividirse en más células madre o pueden convertirse en cualquier tipo de célula del cuerpo. Esta versatilidad permite que las células madre embrionarias se utilicen para regenerar o reparar tejidos y órganos enfermos.

Células madre adultas. Estas células madre se encuentran en pequeñas cantidades en la mayoría de los tejidos adultos, como la médula ósea o la grasa. En comparación con las células madre embrionarias, las células madre adultas tienen una capacidad más limitada para generar diferentes células del cuerpo.

Hasta hace poco, los investigadores pensaban que las células madre adultas solo podían crear tipos de células similares. Por ejemplo, los investigadores pensaban que las células madre que residen en la médula ósea podían generar solo células sanguíneas. Sin embargo, la evidencia emergente sugiere que las células madre adultas pueden crear diferentes tipos de células. Por ejemplo, las células madre de la médula ósea podrían crear células óseas o del músculo cardíaco.

Esta investigación ha llevado a la realización de ensayos clínicos tempranos para probar la utilidad y la seguridad en las personas. Por ejemplo, actualmente se están probando células madre adultas en personas con enfermedades neurológicas o cardíacas.

Células adultas modificadas para que tengan las propiedades de las células madre embrionarias (células madre pluripotentes inducidas). Los científicos han transformado satisfactoriamente las células adultas normales en células madre mediante la reprogramación genética. Al modificar los genes de las células adultas, los investigadores pueden reprogramar las células para que actúen de manera similar a las células madre embrionarias.

Con esta nueva técnica los investigadores pueden utilizar células reprogramadas en lugar de células madre embrionarias y prevenir el rechazo del sistema inmunológico a las nuevas células madre. Sin embargo, los científicos aún no saben si el uso de células adultas modificadas causará efectos adversos en los humanos. Los investigadores han podido tomar células comunes del tejido conectivo y reprogramarlas para que se conviertan en células cardíacas funcionales. En estudios, los animales con insuficiencia cardíaca que fueron inyectados con nuevas células cardíacas presentaron una mejora en la función cardíaca y en el tiempo de supervivencia.

Células madre perinatales. Los investigadores han descubierto células madre en el líquido amniótico, así como en la sangre del cordón umbilical. Estas células madre también tienen la capacidad de convertirse en células especializadas. El líquido amniótico llena la bolsa que rodea y protege al feto en desarrollo en el útero. Los investigadores han identificado células madre en muestras de líquido amniótico extraídas de mujeres embarazadas para detectar anomalías, un procedimiento llamado amniocentesis. Se necesitan más estudios sobre las células madre del líquido amniótico para comprender su potencial.

