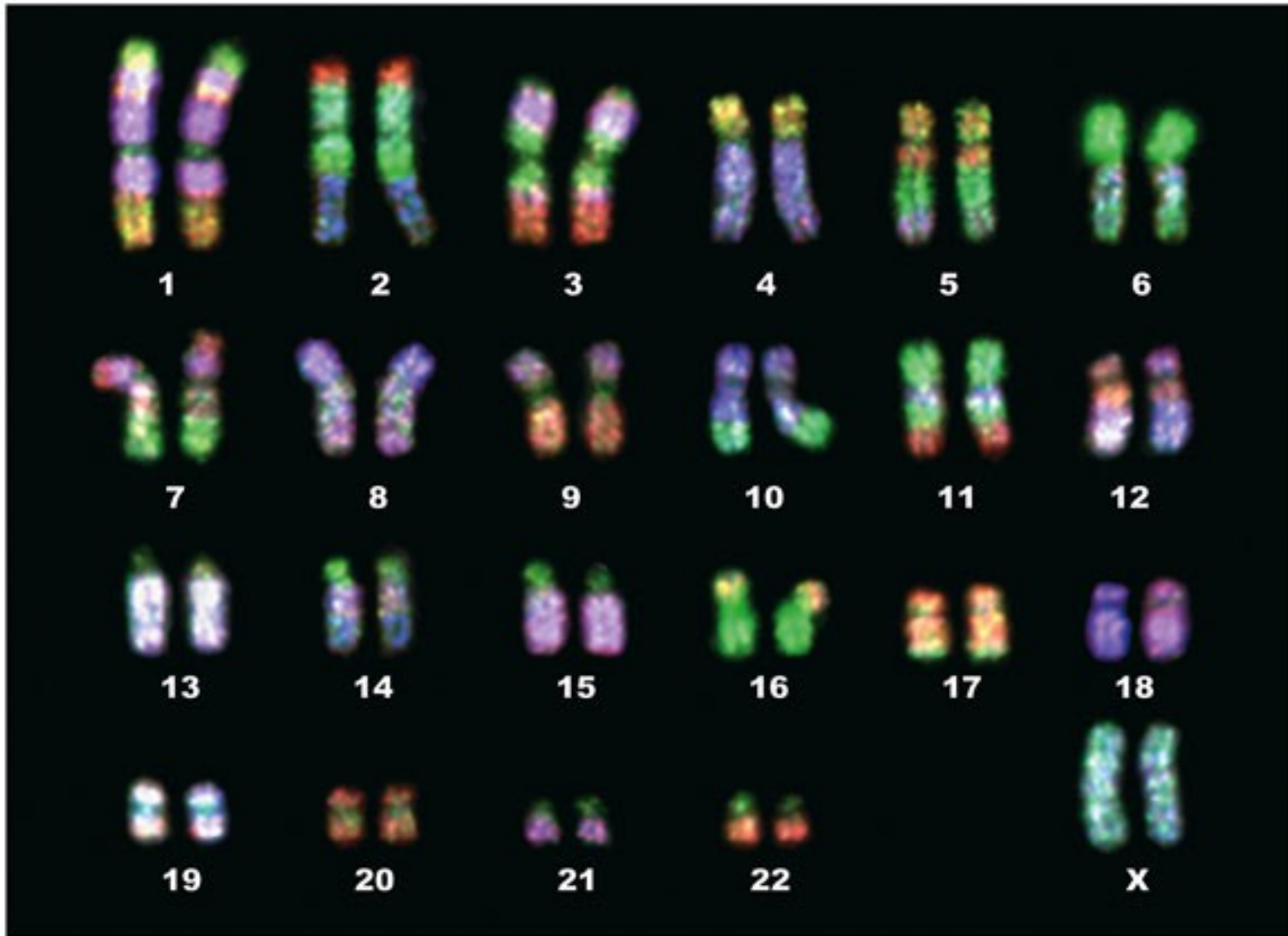
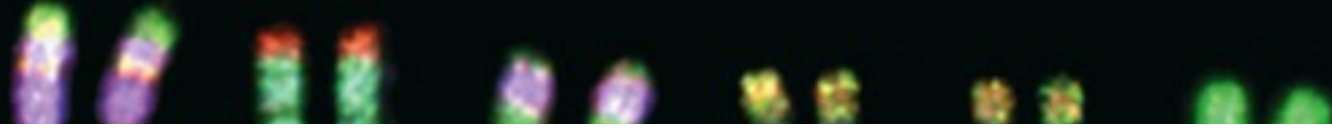


Repasando los cromosomas: Cariotipos



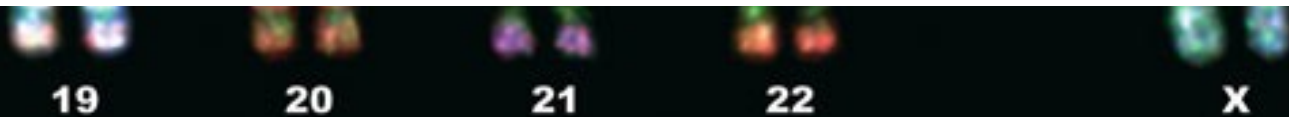
Repasando los cromosomas: Cariotipos



Cariotipo

El cariotipo es el ordenamiento de los cromosomas de una célula metafásica de acuerdo a su tamaño y morfología.

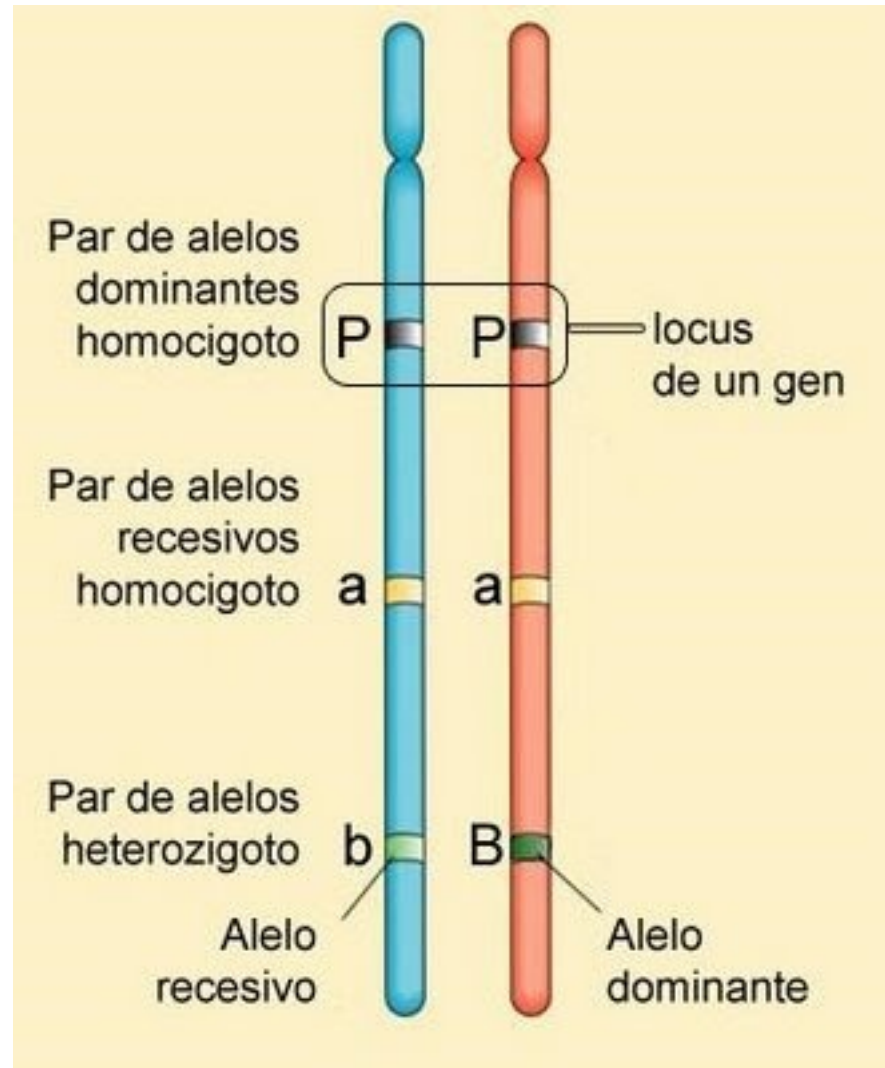
El cariotipo es característico de cada especie y, el ser humano tiene 46 cromosomas o 23 pares de cromosomas, organizados en 22 pares autosómicos y un par sexual. (Hombre XY) (Mujer XX).



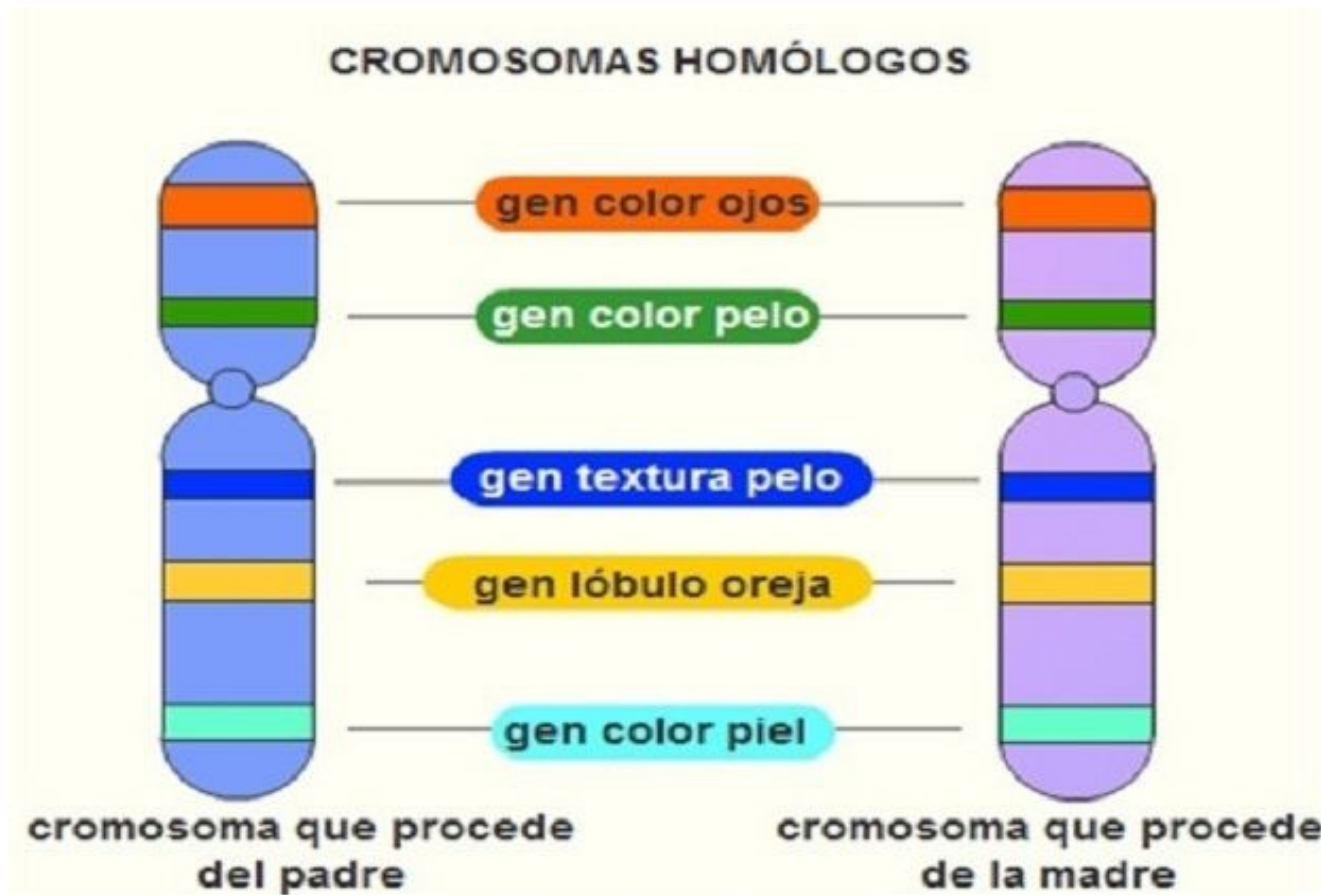
Locus-Loci

La ubicación física de un gen en un cromosoma se llama **locus**

Varios locus se denominan **loci** (plural)



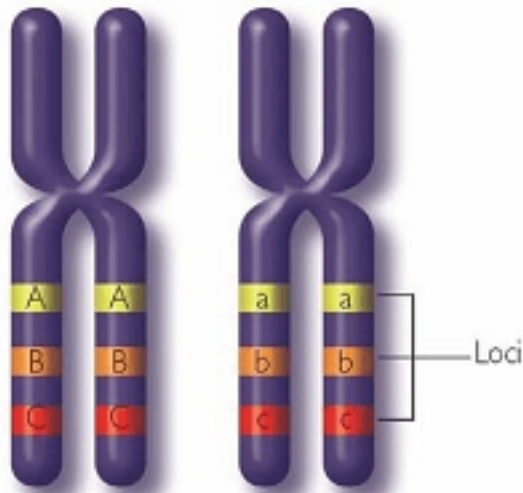
Cromosomas homólogos



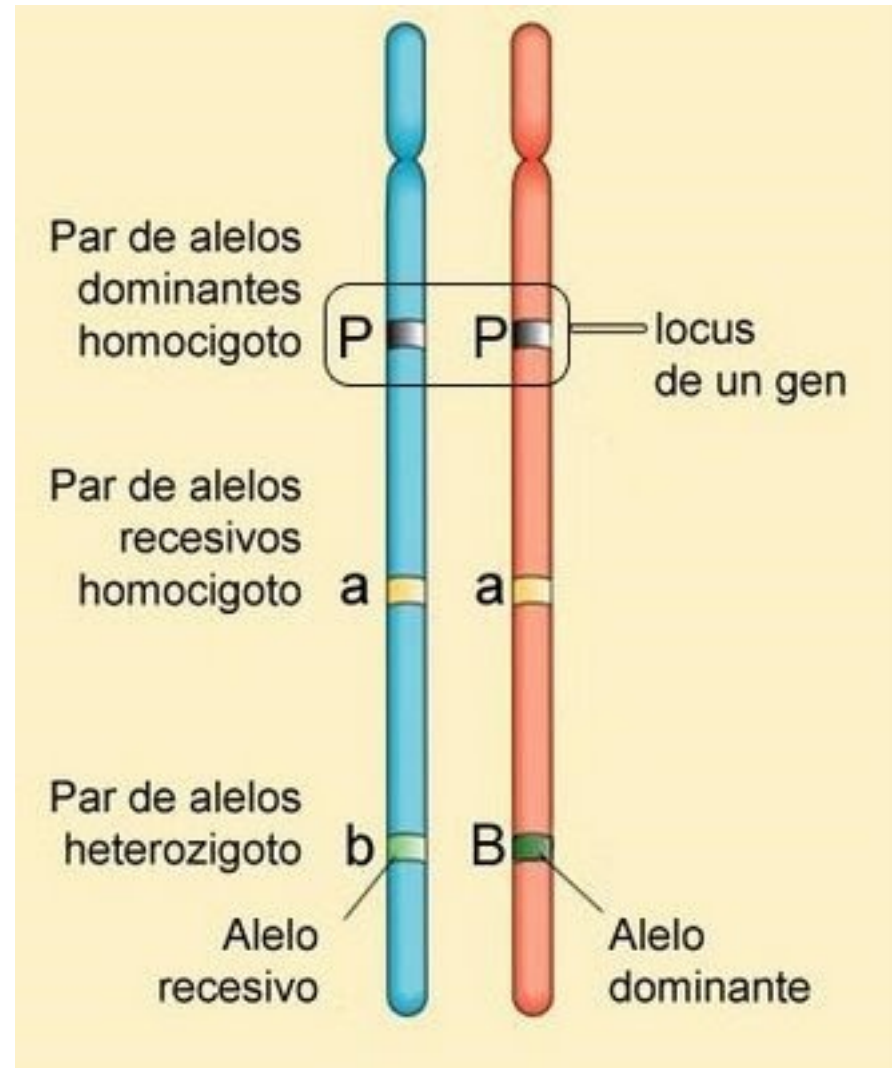
Los cromosomas de organismos diploides se presentan en pares llamados homólogos. Los dos miembros de un par de homólogos llevan los mismos genes, situados en los mismos locus

Alelos

Son los dos genes que codifican la misma característica y que están uno en cada par de homólogos

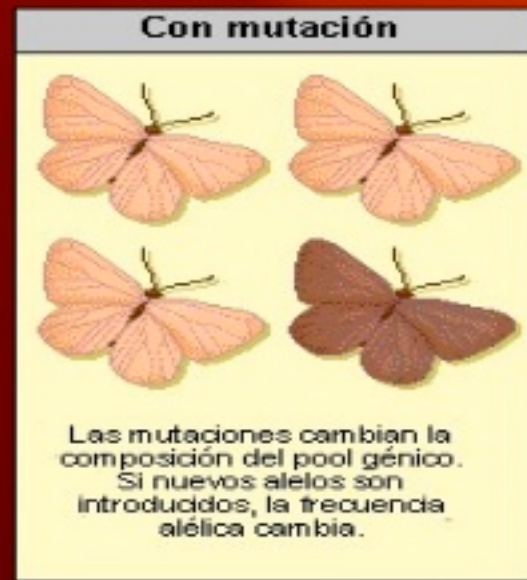


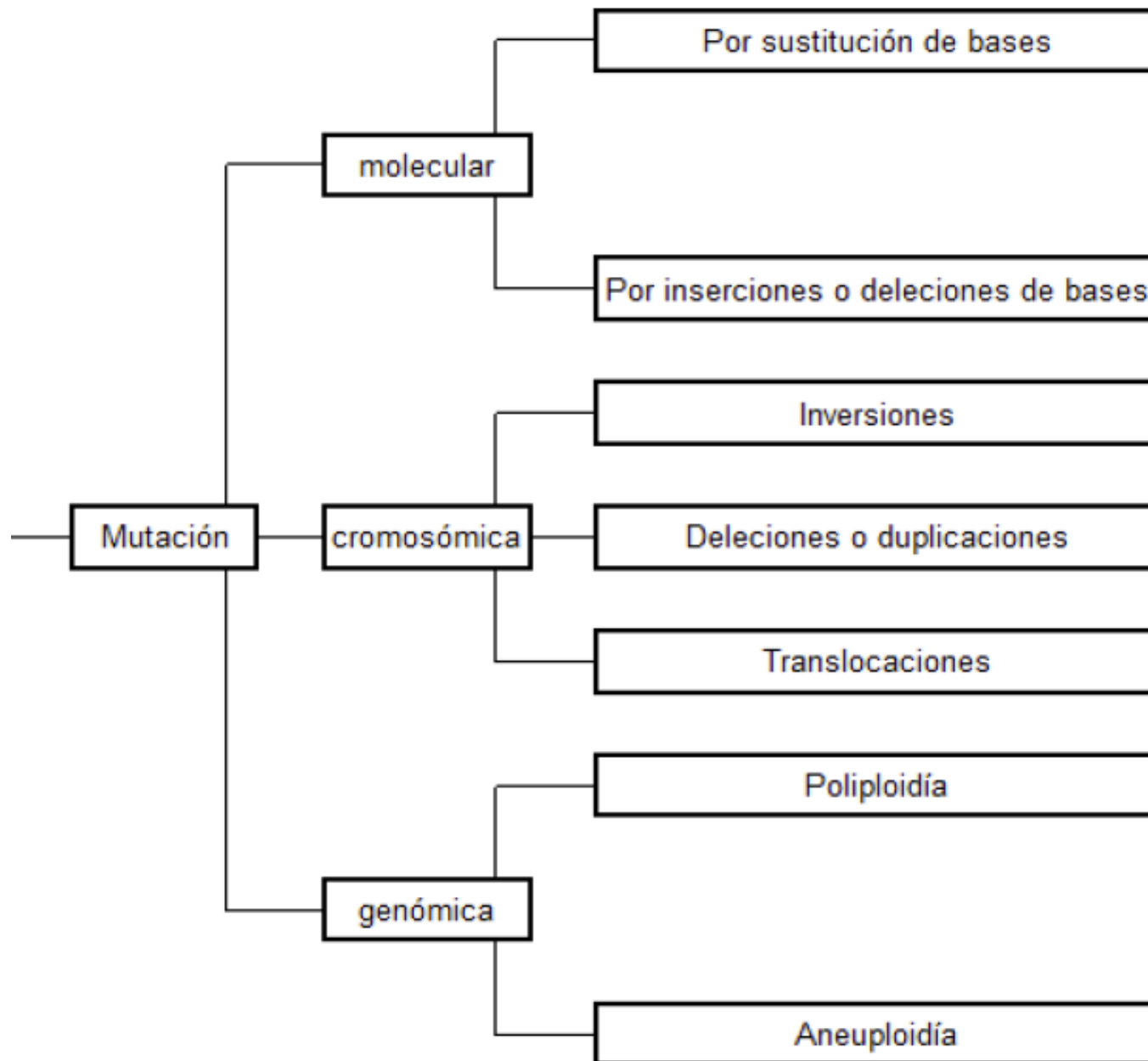
Los genes se ubican en loci constantes en los cromosomas.



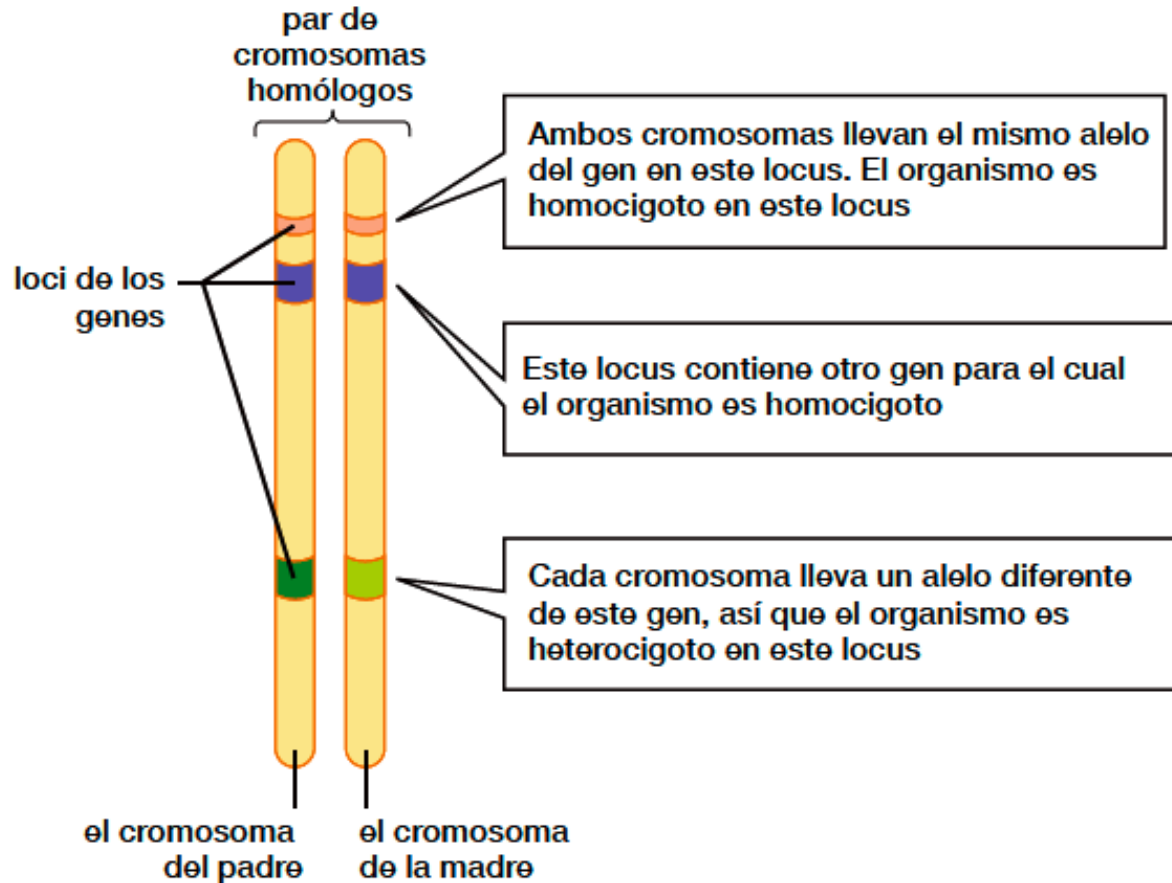
Las mutaciones dieron origen a los Alelos

- Introduce nuevos alelos.
- Fuente de variación
- Efecto despreciable (escasa frecuencia)





Los dos alelos de un organismo pueden ser iguales o diferentes



HOMOCIGOTA: Cuando los genes alelos de un par son idénticos

TT ojos oscuros (homocigota dominante)

tt ojos color claros (homocigota recesivo)

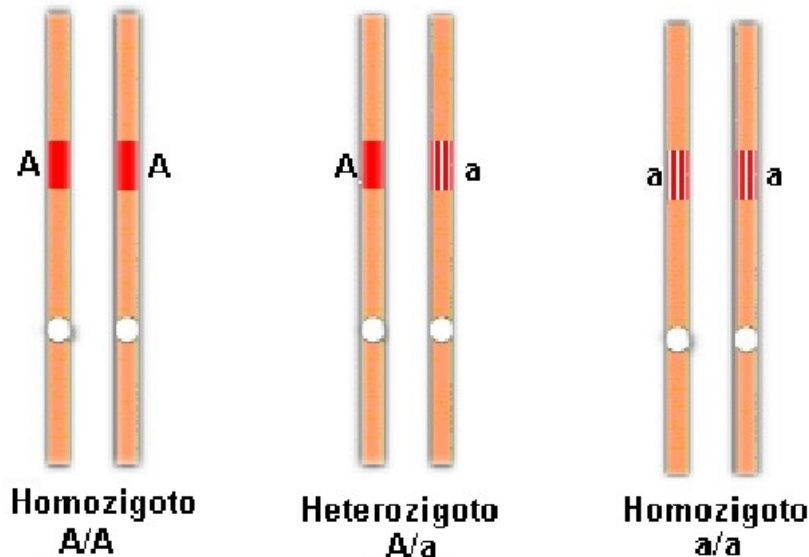
HETEROCIGOTA: Cuando los genes alelos de un par son distintos

Tt

T= ojos oscuros, t= ojos claros

Se visualiza con ojos oscuros

Cuando los dos alelos que determinan un carácter son iguales se habla de alelos en condición HOMOCIGOTA, por ejemplo si ambos alelos son dominantes se habla de HOMOCIGOTO DOMINANTE. Si ambos alelos son recesivos se habla de HOMOCIGOTO RECESIVO. Por último si en un par existe un alelo dominante y otro recesivo se habla de HETEROCIGOTO



Alelos Dominantes y Recesivos

Cuando el alelo de un gen (por ejemplo A) domina sobre otro alelo del mismo gen (por ejemplo a) se expresa así:

$$A > a$$

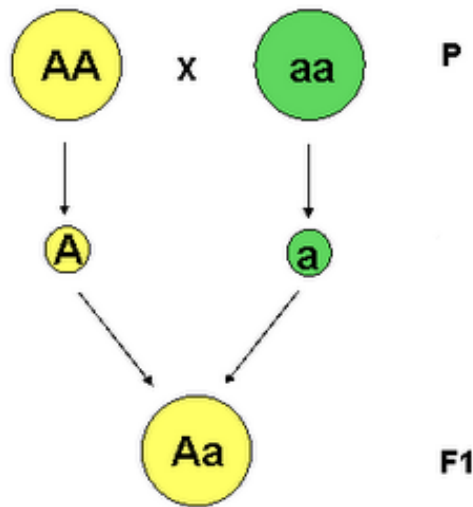
Se pone el signo matemático "mayor que", que aquí significa "domina sobre"

A: alelo dominante; se pone en mayúscula

a: alelo recesivo; se escribe en minúscula

En estos casos se habla de **DOMINANCIA**

Dominancia



Ejemplo:

Gen dominante

- Color de ojos café o negro
- Cabello rizado
- Piel oscura

Gen recesivo

- Color ojos azul o verde
- Cabello lacio
- Piel clara

Gen Dominante

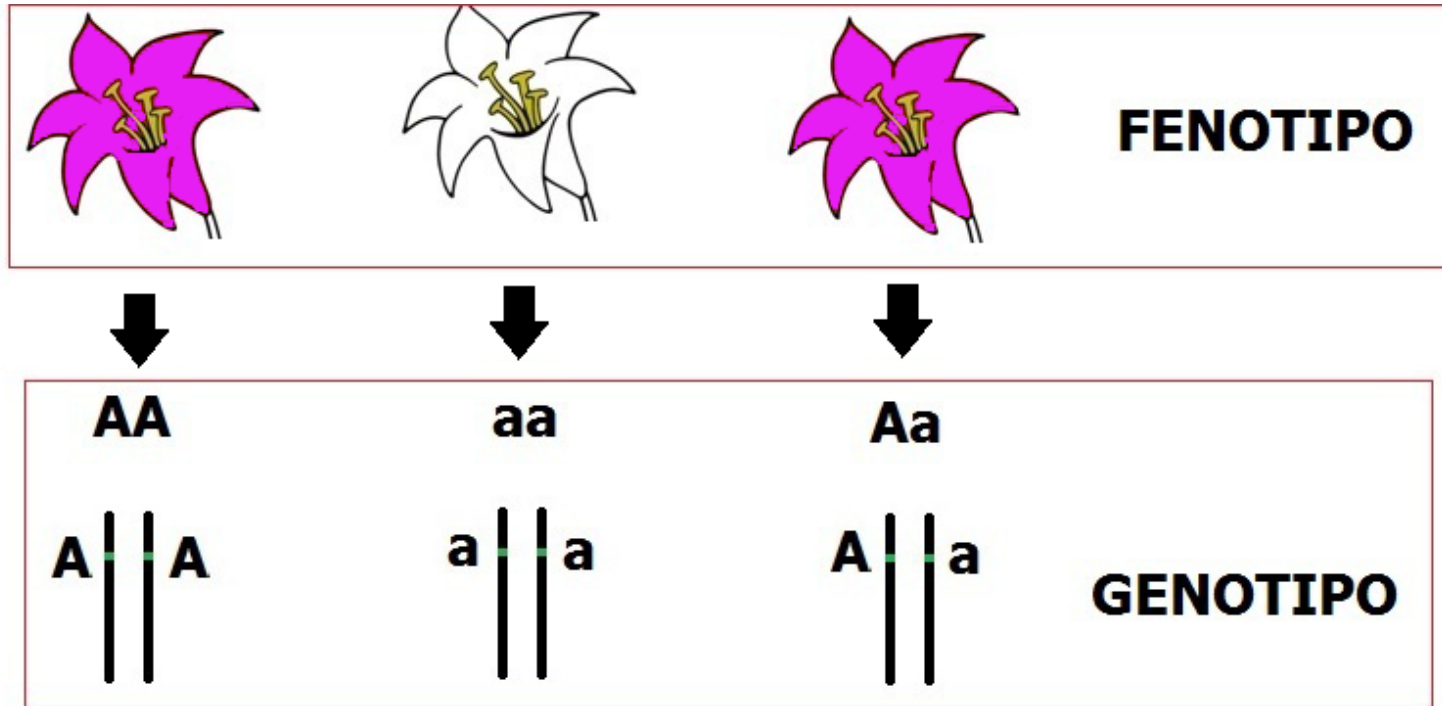


Gen Recesivo



Los grises son los más recesivos

Genotipo y Fenotipo

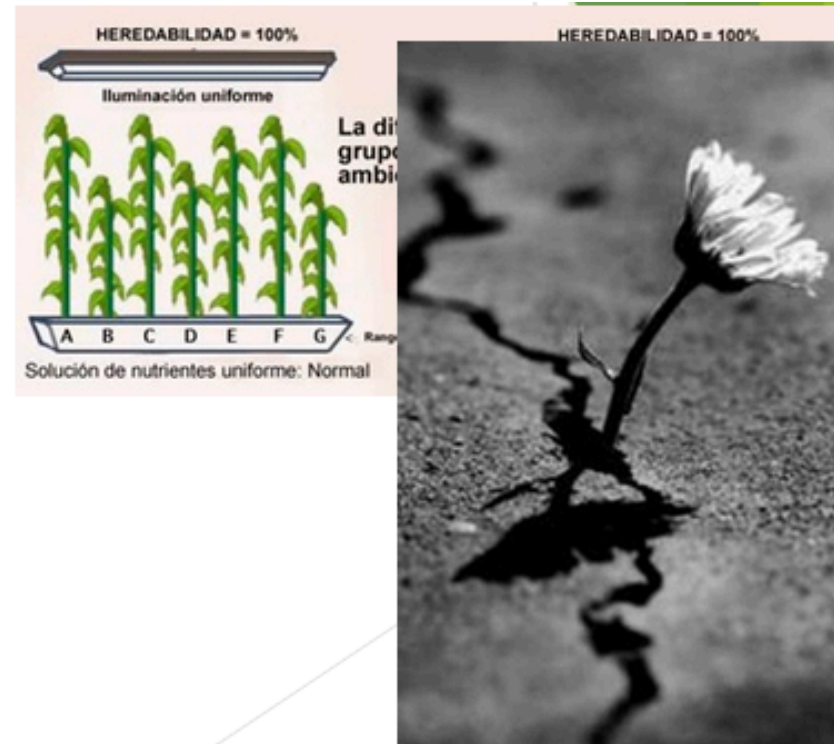


FENOTIPO: Es la apariencia registrada por nuestros sentidos

GENOTIPO: Es la constitución genética real

Factores Externos que pueden Influir en la Manifestación del Genotipo

- ▶ Patógenos
- ▶ Luz
- ▶ Temperatura
- ▶ Sequía
- ▶ Exceso / Deficiencia de nutrientes



GENOTIPO-FENOTIPO- AMBIENTE

GENOTIPO: Es el conjunto de genes (factores hereditarios) que un individuo recibe de sus padres.

FENOTIPO: Es el conjunto de características, internas y externas, morfológicas, fisiológicas y bioquímicas.

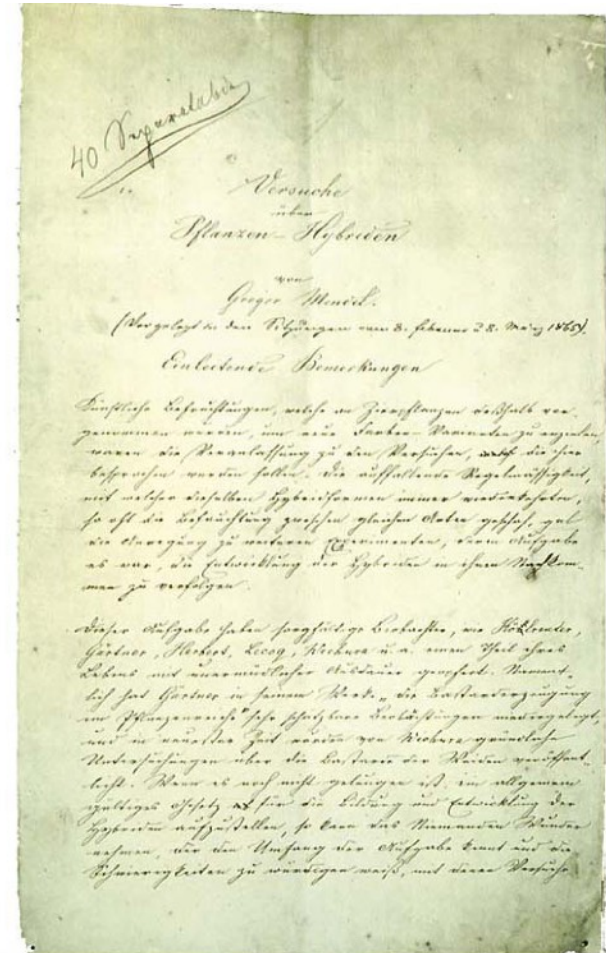
AMBIENTE O PARATIPO: Es el conjunto de factores del medio que actuando sobre el genotipo pueden modificar el fenotipo

UN POCO DE HISTORIA
De Los Avances en el Conocimiento
Genético

1866: Gregor Mendel, considerado el padre de la genética, descubrió las leyes básicas de la herencia.



Las conclusiones se encuentran descritas en su artículo titulado **Experimentos sobre hibridación de plantas** que fue leído a la Sociedad de Historia Natural de Brünn el 8 de febrero y el 8 de marzo de 1865



Courtesy of American Philosophical Society, Curt Stern Papers. Noncommercial, educational use only.

Mendel cultivó y probó cerca de 28 000 plantas de la especie *Pisum sativum* (guisante).

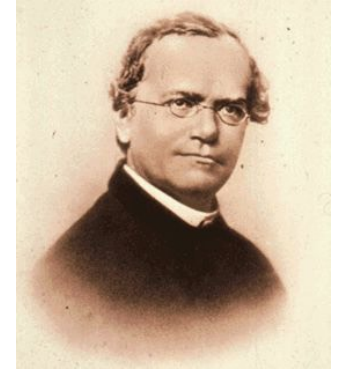
1866: Gregor Mendel, considerado el padre de la genética, descubrió las leyes básicas de la herencia.

Mendel envió su trabajo al botánico suizo von Nägeli (una de las máximas autoridades de la época en el campo de la biología).

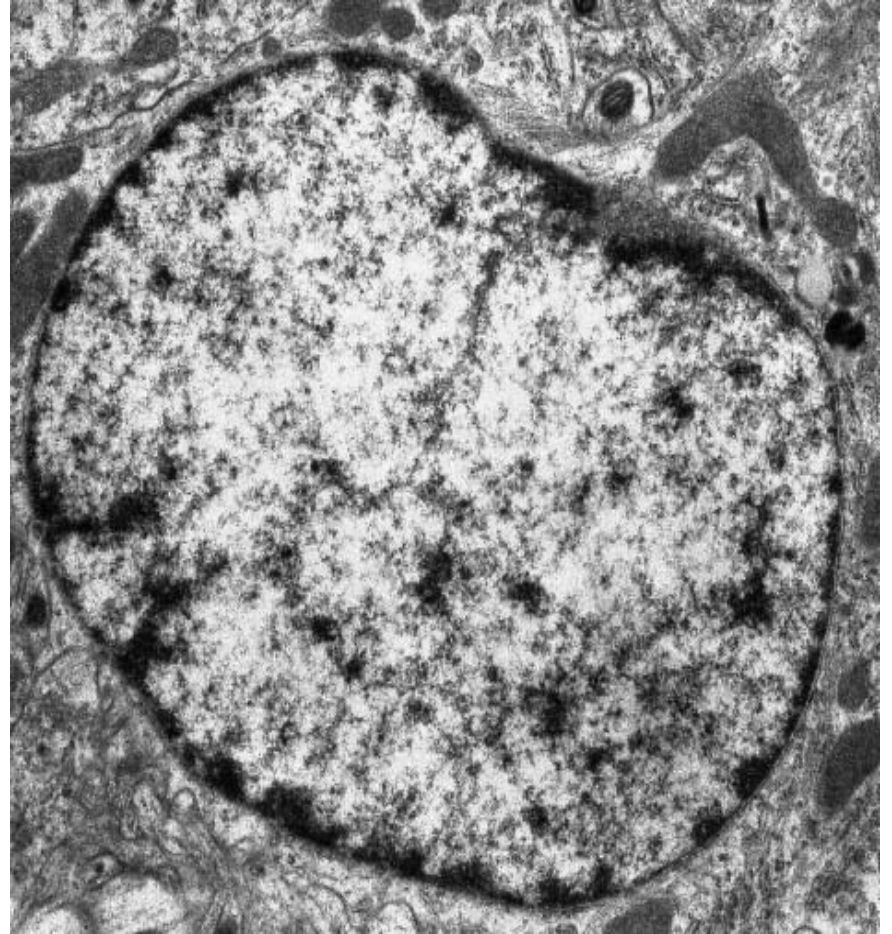
El quien le sugirió que realizara su serie de experimentos en varias especies del género *Hieracium*.

Mendel no pudo replicar sus resultados, ya que posteriormente a su muerte, en 1903, se descubrió que en *Hieracium* se producía un tipo especial de partenogénesis, provocando desviaciones en las proporciones mendelianas esperadas.

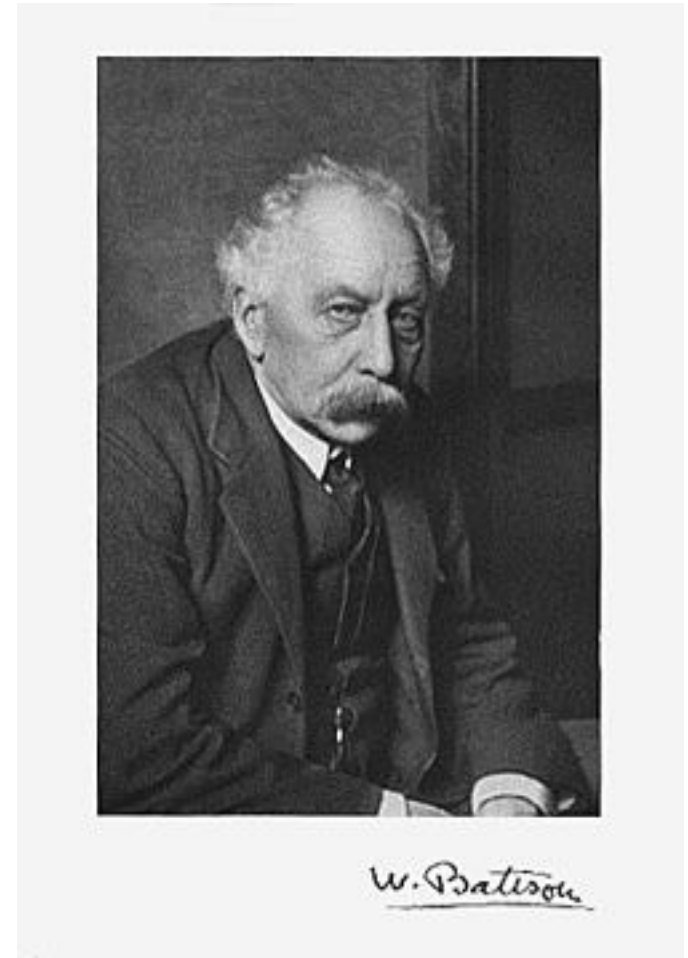
De su experimento con *Hieracium*, Mendel posiblemente llegó a pensar que sus leyes solo podían ser aplicadas a ciertos tipos de especies y, debido a esto, se apartó de la ciencia y se dedicó a la administración del monasterio del cuál era monje.



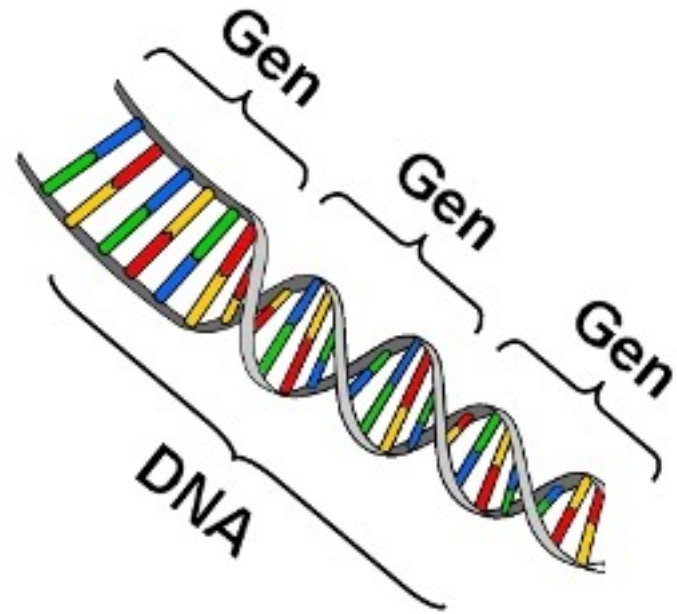
1869: F. Miescher descubre la nucleína (ADN) en el núcleo de células animales.



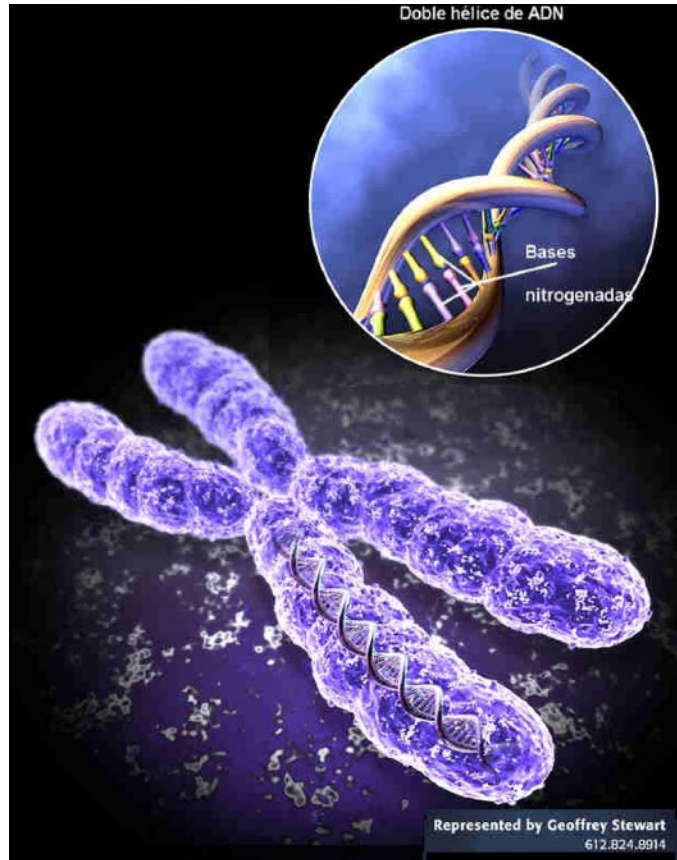
1905: William Bateson utiliza por primera vez la palabra "genética" para designar "la ciencia dedicada al estudio de los fenómenos de la herencia y de la variación". .



1909: Wilhelm Johannsen introduce el término **gen** como expresión para los factores unitarios, que se ha demostrado que están en los gametos por los investigadores modernos del mendelismo".

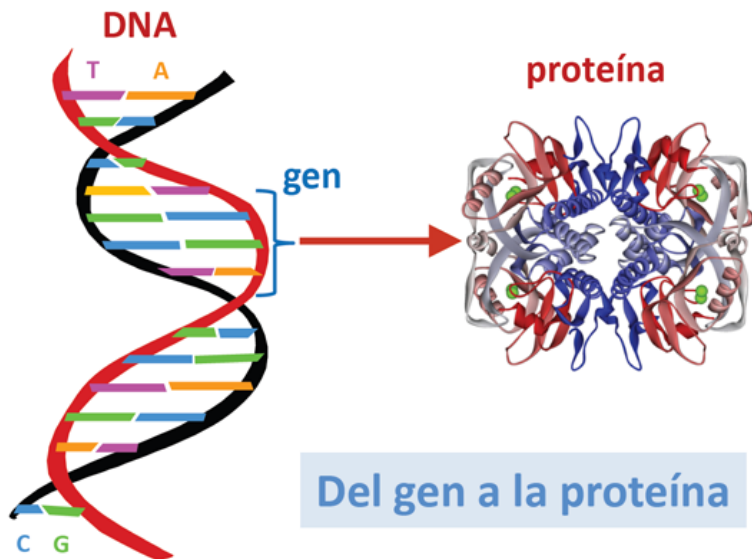


1910: Thomas Hunt Morgan demuestra que los genes residen en los cromosomas



Premio Nobel de Fisiología o Medicina en 1933: “Los cromosomas son portadores de los genes”.

1948: Edwar Lawrie Tatum y George Wells Beadle muestran que los genes codifican las proteínas (enzimas).



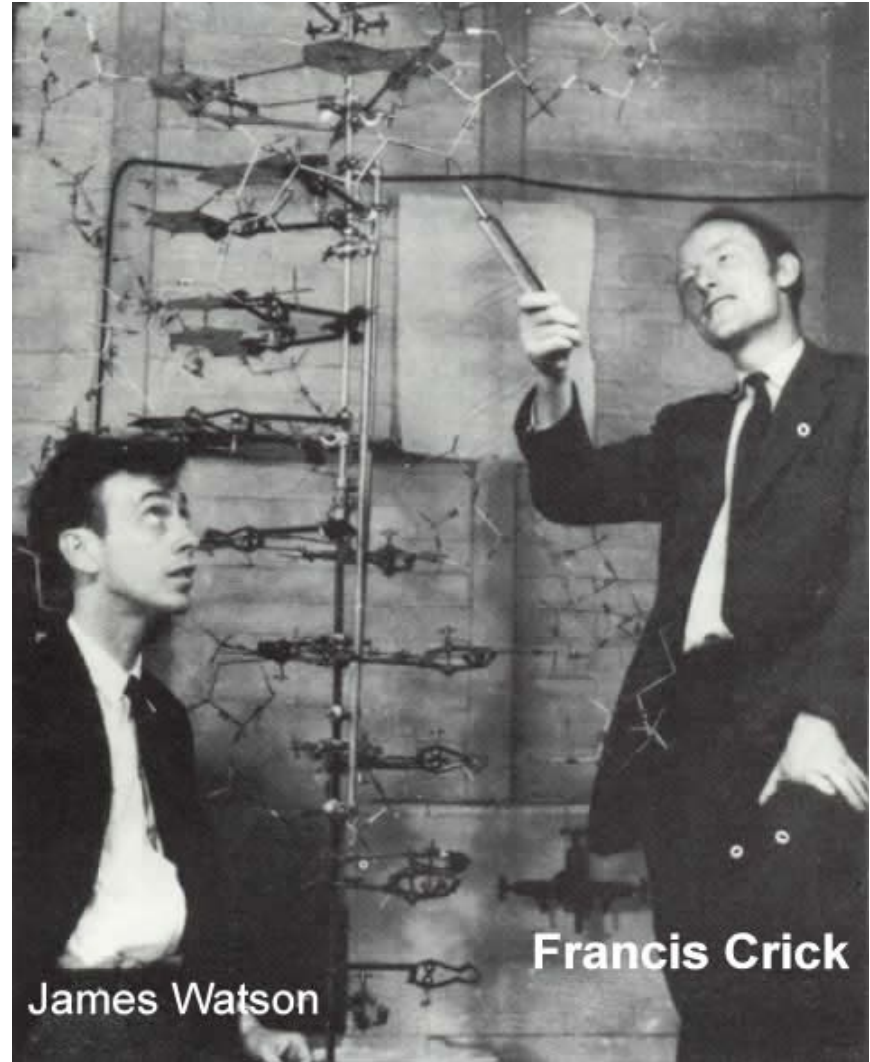
1953: Watson y Francis Crick describieron la estructura en doble hélice de la molécula de ADN.

structure as described is rather ill-defined for this reason we shall not put on it.



This figure is purely diagrammatic. The two ribbons symbolize the two phosphate-sugar chains, and the horizontal rods the pairs of bases holding the chains together. The vertical line marks the fibre axis

We wish to put radically different assumptions, namely the salt of deoxyribonucleic acid. This structure consists of two helical chains each of which is wound round the same axis (see diagram). We have made the usual assumptions, namely the chain consists of phosphate ester groups joining ribofuranose residue linkages. The two chains (not their bases) are dyad perpendicular to the axis. Both chains are right handed helices, but the dyad the sequence of atoms in the two chains is in opposite directions. The chain loosely resembles Berg's model No. 2. The bases are on the inside of the helix and the phosphate groups on the outside. The distance between the bases near it is close to 3.4 Å. The 'standard configuration' of the sugar being roughly perpendicular to the attached



James Watson

Francis Crick

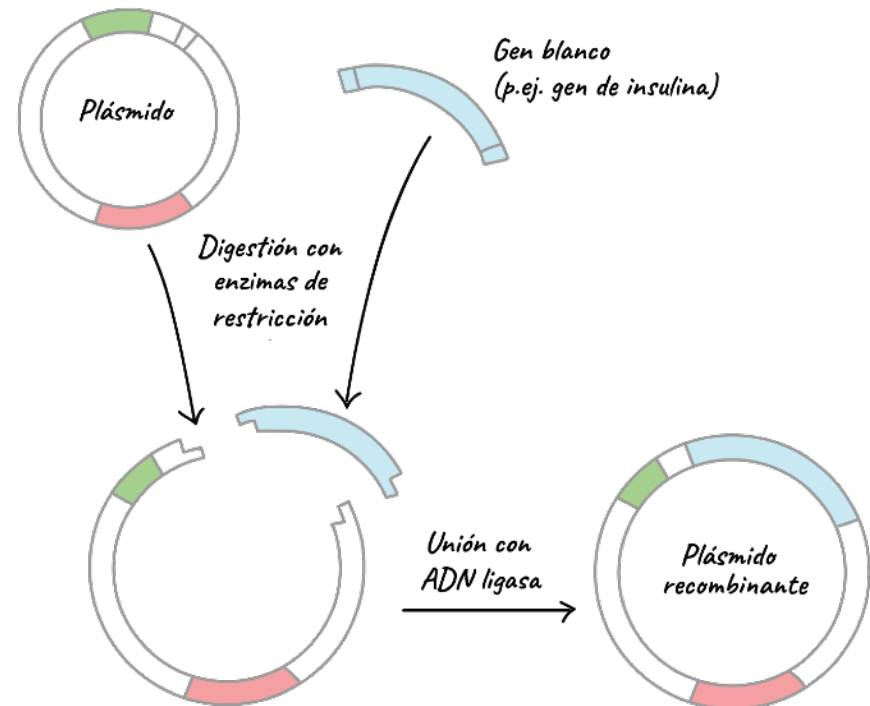
1962 Descubrimiento de las endonucleasas de restricción “Tijeras Moleculares”

Un enzima de restricción (o endonucleasa de restricción) es aquella que puede reconocer una secuencia característica de nucleótidos dentro de una molécula de ADN y cortar el ADN en ese punto en concreto



Werner Arber Hamilton Smith Daniel Nathans

1978 Premio Nobel



ENZIMAS DE RESTRICCIÓN “TIJERAS MOLECULARES”

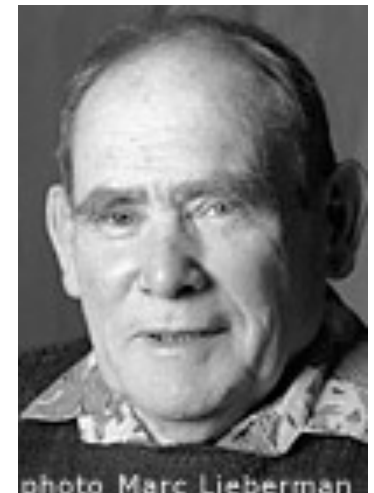
Las enzimas de restricción son proteínas cuya función es cortar las hebras de ADN. Se podría decir que son “tijeras moleculares” que cortan ADN. Lo hacen en forma específica. Esto significa que **cada enzima reconoce un sitio particular del ADN**, es decir que reconoce una secuencia particular de nucleótidos.

Las enzimas ligasas "pegan" el fragmento de ADN aislado dentro del ADN de otro organismo

Ambos tipos de enzimas son esenciales en las técnicas de ingeniería genética

1966: Se descifra el código genético por los equipos de Marshall W. Nirenberg, Severo Ochoa, Har Gobind Khorana y Sydney Brenner.

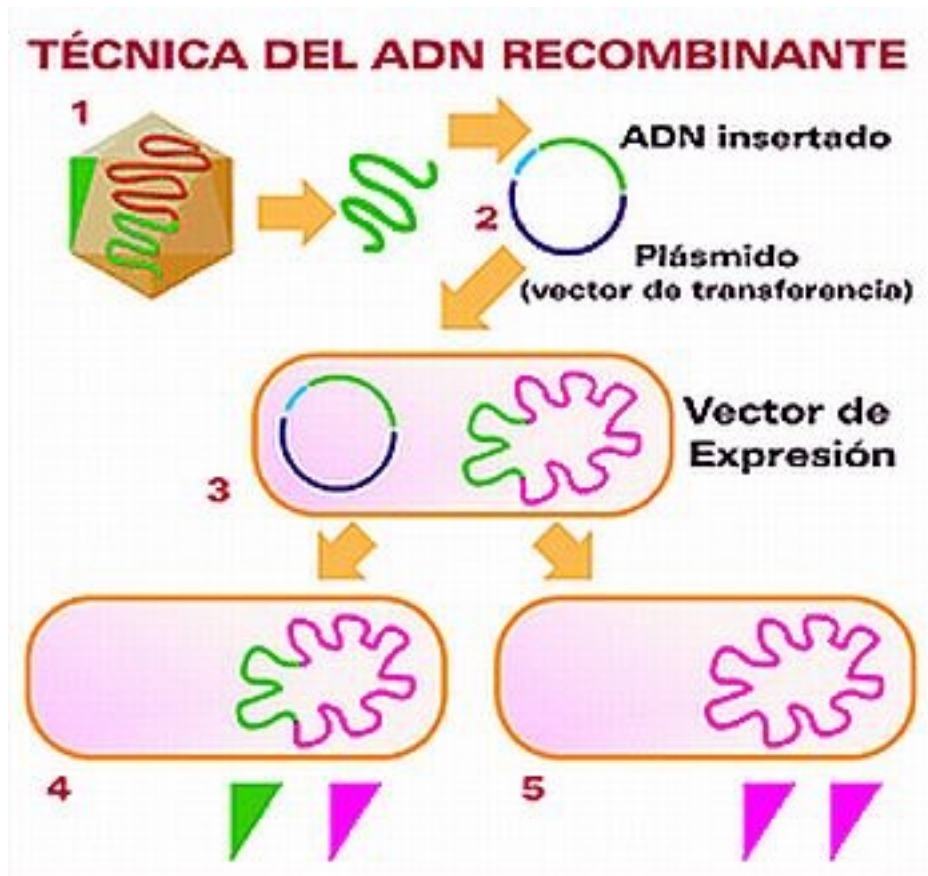
	U	C	A	G	
U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } Ser UCC } UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA mudo UAG mudo	UGU } Cys UGC } UGA mudo UGG Trp	U C A G
C	CUU } Leu CUC } CUA } CUG }	CCU } Pro CCC } CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } Arg CGC } CGA } CGG }	U C A G
A	AUU } Ile AUC } AUA } AUG Met	ACU } Thr ACC } ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G
G	GUU } Val GUC } GUA } GUG }	GCU } Ala GCC } GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } Gly GGC } GGA } GGG }	U C A G



1972: Paul Berg construye en el laboratorio el primer ADN recombinante in Vitro. Genes de una especie son introducidos en otras especies y funcionan correctamente



1975: Se celebra la Conferencia de Asilomar (California) que propone pautas para la experimentación con ADN recombinante, y aprueba una moratoria de los experimentos con estas tecnologías.

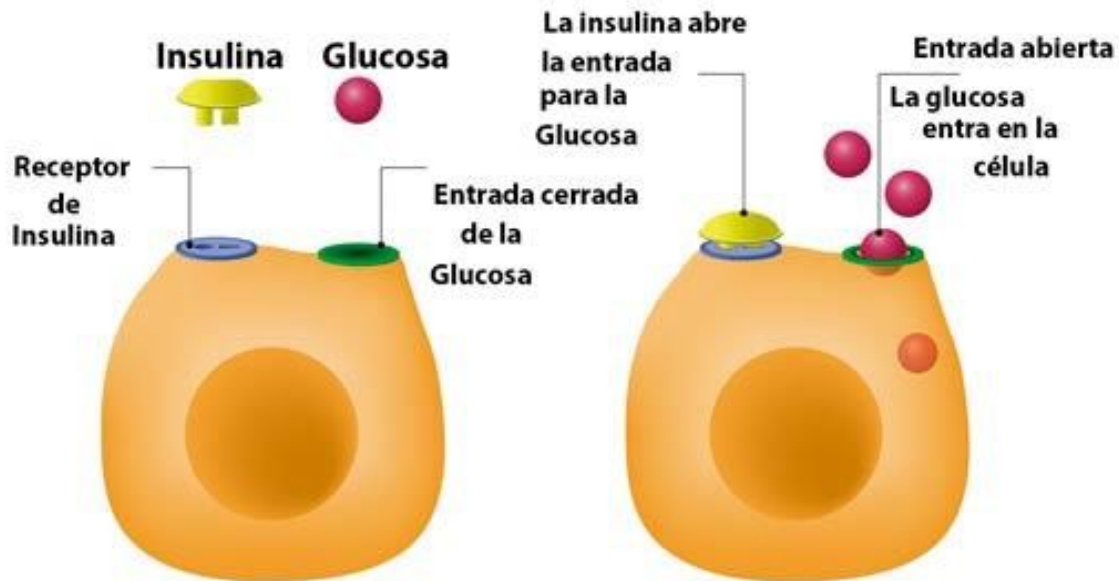


1982: Se consigue el primer animal (ratón) transgénico, insertando el gen de la hormona del crecimiento de la rata en óvulos de ratona fecundados.

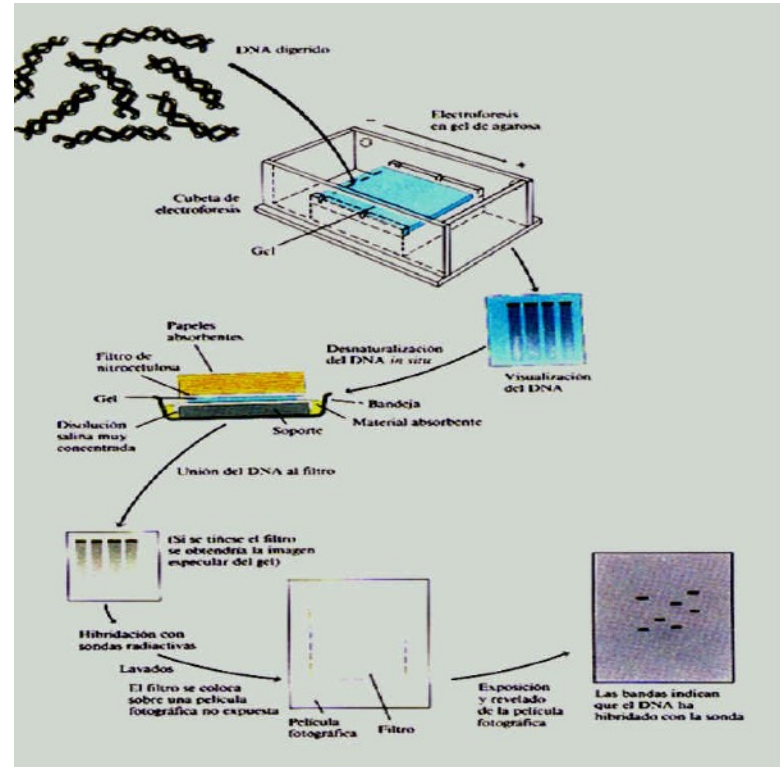
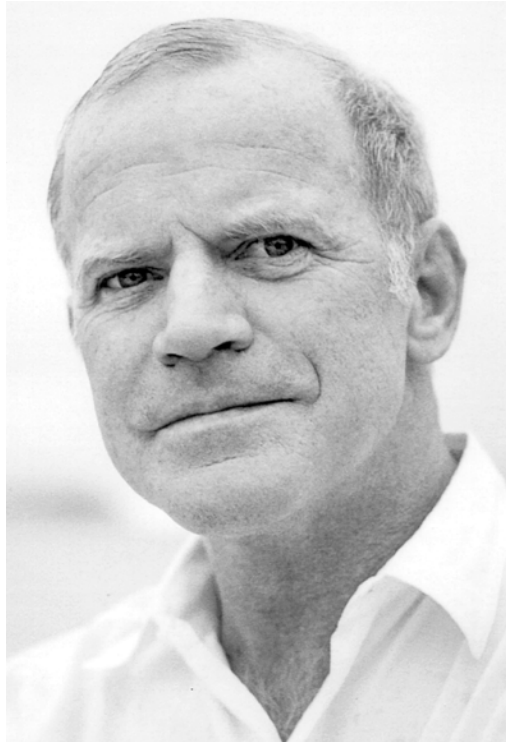


1982: La empresa Lilly produce insulina Humana utilizando técnicas de ADN recombinante.

Funcionamiento de la insulina

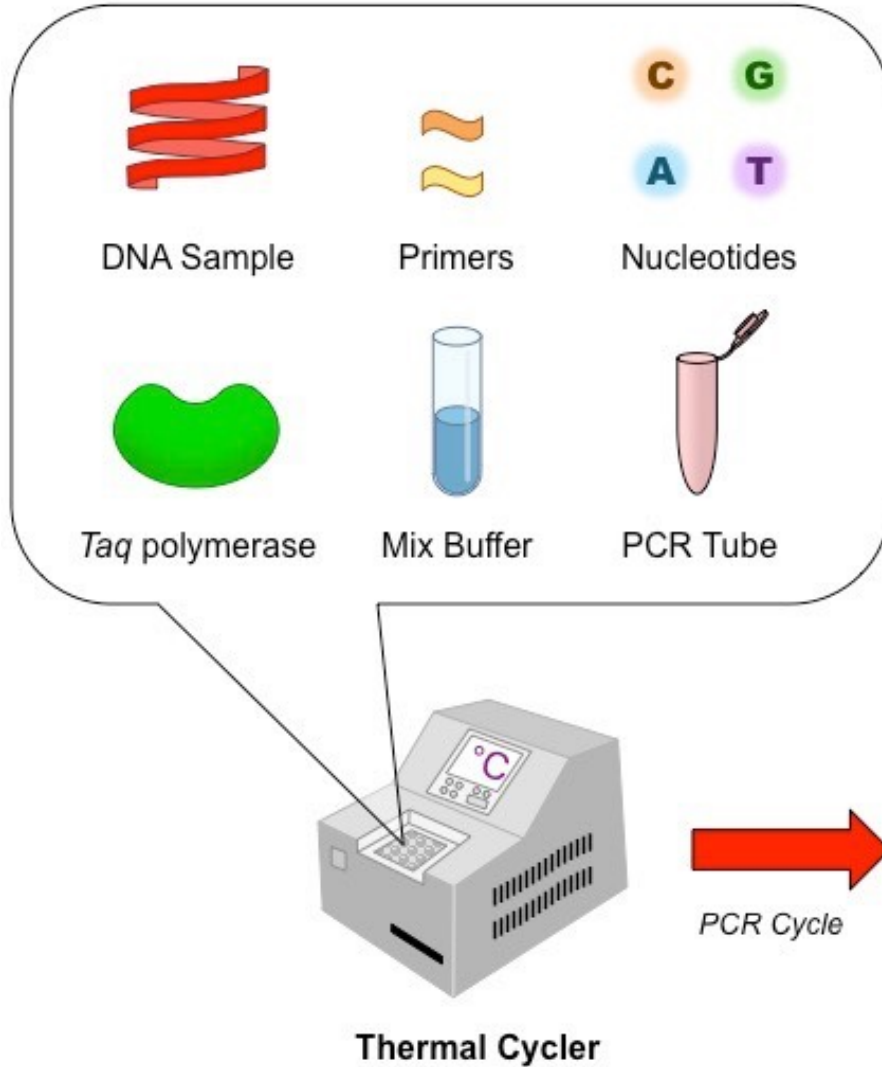


1983: Kary Mullis describe su método de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), que permite replicar (copiar) genes específicos con gran rapidez.

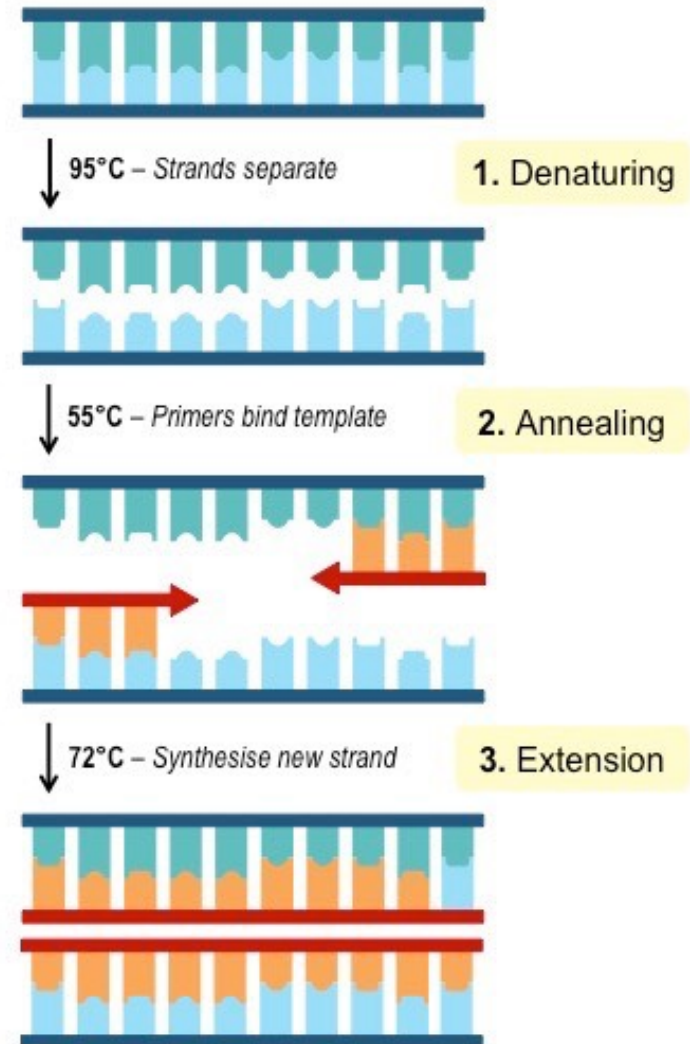


PCR

PCR Components



PCR Process (ONE Cycle)



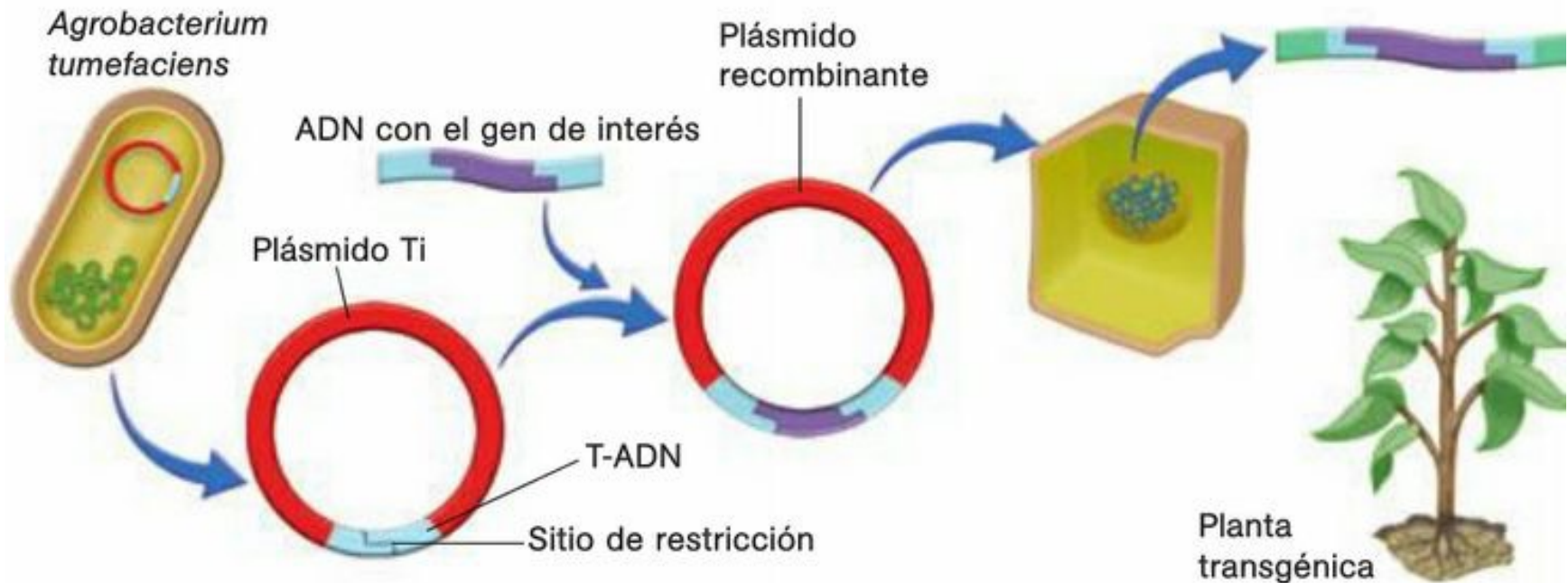
1983: Creación de las primeras plantas transgénicas.



1983: Creación de las primeras plantas transgénicas.

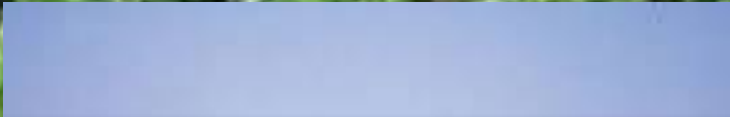
OBTENCIÓN DE PLANTAS TRANSGÉNICAS

El vector de clonación que más se utiliza para la obtención de plantas transgénicas es el **plásmido Ti**, proveniente de una bacteria del suelo, la *Agrobacterium tumefaciens*. Este plásmido lleva un segmento llamado T-ADN, que es el que se integra en el genoma de las células huésped. El plásmido y el gen foráneo se cortan con una enzima de restricción que corta el plásmido por el segmento T-ADN. Se forman plásmidos recombinantes, algunos de los cuáles llevarán el gen de interés, y se introducen en células vegetales que podrán dar origen a plantas transgénicas.





La soja tolerante a glifosato se obtuvo por inserción de un gen bacteriano en el genoma de la planta .



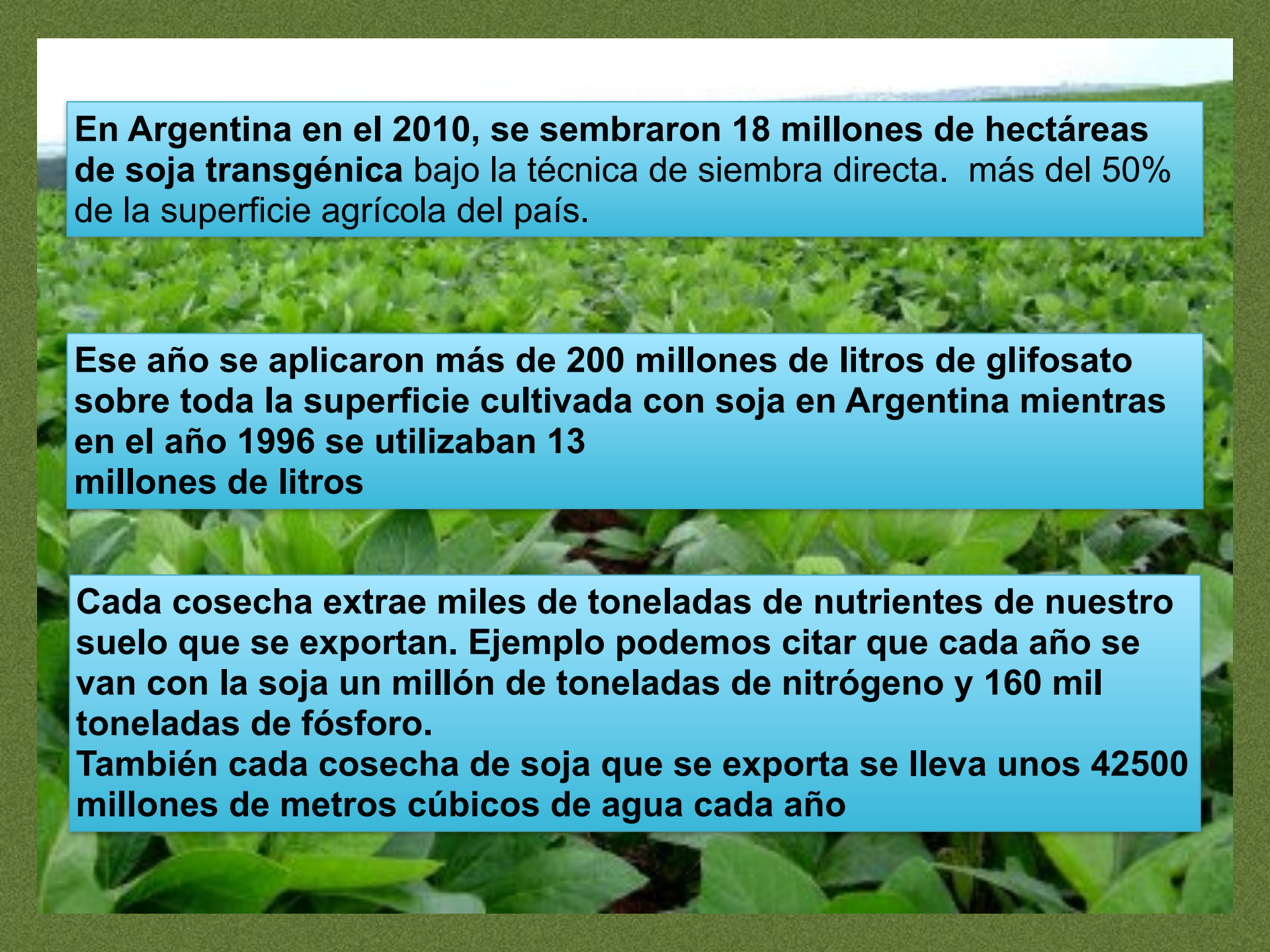
El producto comercial cuyo principio activo es el glifosato (Roundup) contiene además una serie de coadyuvantes que aumentan notablemente su toxicidad, fundamentalmente el surfactante poea (polioxietil amina) cuya toxicidad aguda es 3 a 5 veces mayor que la del glifosato.



El uso intensivo de glifosato ya ha provocado el surgimiento de muchísimas malezas resistentes al glifosato.: mas de 10 spp.

Monsanto a través de su vicepresidente admitió este hecho y propuso una solución: reemplazar a toda la soja resistente al glifosato por una nueva soja resistente a un nuevo herbicida: el dicamba —de hecho aún más tóxico que el glifosato.

Además se utilizarán otros herbicidas y agrotóxicos para controlar malezas y plagas del monocultivo de soja ya que la siembra directa requiere de la aplicación de otros herbicidas antes de la siembra de la soja: entre 20 y 25 millones de litros de 2-4-D, otros seis millones de litros de atrazina y unos seis millones de litros de endosulfán.




En Argentina en el 2010, se sembraron 18 millones de hectáreas de soja transgénica bajo la técnica de siembra directa. más del 50% de la superficie agrícola del país.

Ese año se aplicaron más de 200 millones de litros de glifosato sobre toda la superficie cultivada con soja en Argentina mientras en el año 1996 se utilizaban 13 millones de litros

Cada cosecha extrae miles de toneladas de nutrientes de nuestro suelo que se exportan. Ejemplo podemos citar que cada año se van con la soja un millón de toneladas de nitrógeno y 160 mil toneladas de fósforo.

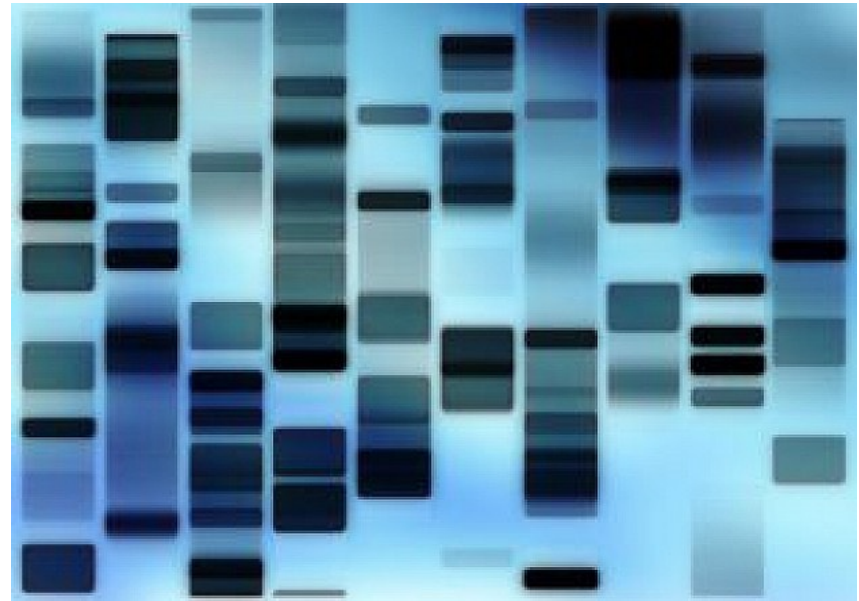
También cada cosecha de soja que se exporta se lleva unos 42500 millones de metros cúbicos de agua cada año

A photograph of a lush green soybean field. The plants are in the foreground and middle ground, showing their characteristic trifoliate leaves. A blue rectangular text box is overlaid on the upper portion of the image.

Los cultivos tolerantes a herbicida disponibles en el mercado mundial son la soja, el maíz, el algodón, la canola, la remolacha azucarera y la alfalfa

Recientemente, se ha aprobado en Argentina una soja transgénica tolerante a herbicidas y resistente a insectos. En este caso, además del gen que le confiere tolerancia al glifosato, contiene otro gen bacteriano que expresa una toxina que le confiere resistencia a insectos lepidópteros.

1984: Alec Jeffrey desarrolla el "ADN fingerprinting" (la huella genética) , un método que permite la identificación de las personas a partir de su material biológico

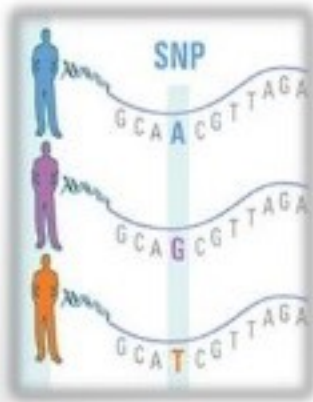


1985: Se utiliza por primera vez la " **ADN fingerprinting**" (huella genética) en una investigación judicial en Gran Bretaña.

Tipos de polimorfismo



Polimorfismo de nucleótido simple **SNP**



Polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción **RFLP**



Polimorfismos en el número de repetición en tandem **VNTR**



ADN Fingerprint y Fragmentos de Restricción

SNP (Polimorfismos de Nucleótidos Simples)

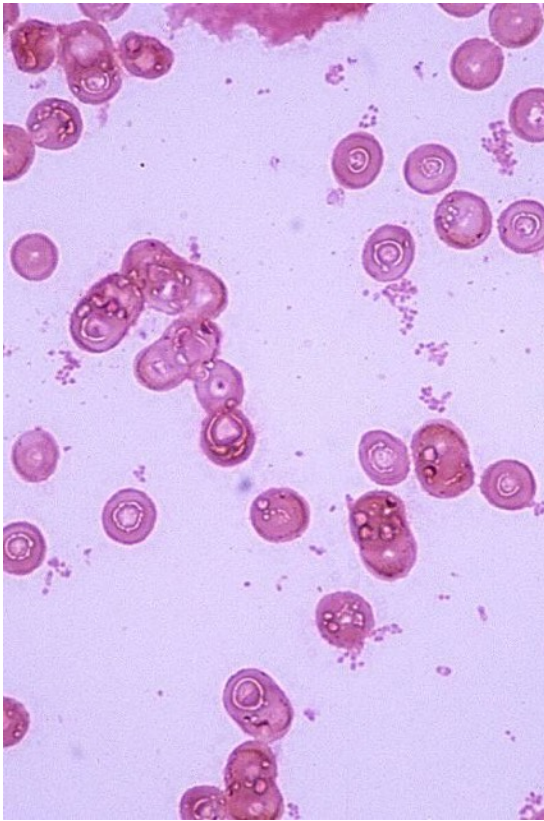
RFLP (Polimorfismos de Longitud de Fragmentos de Restricción)

VNTRs (Polimorfismos en el Número de Repeticiones en Tandem).

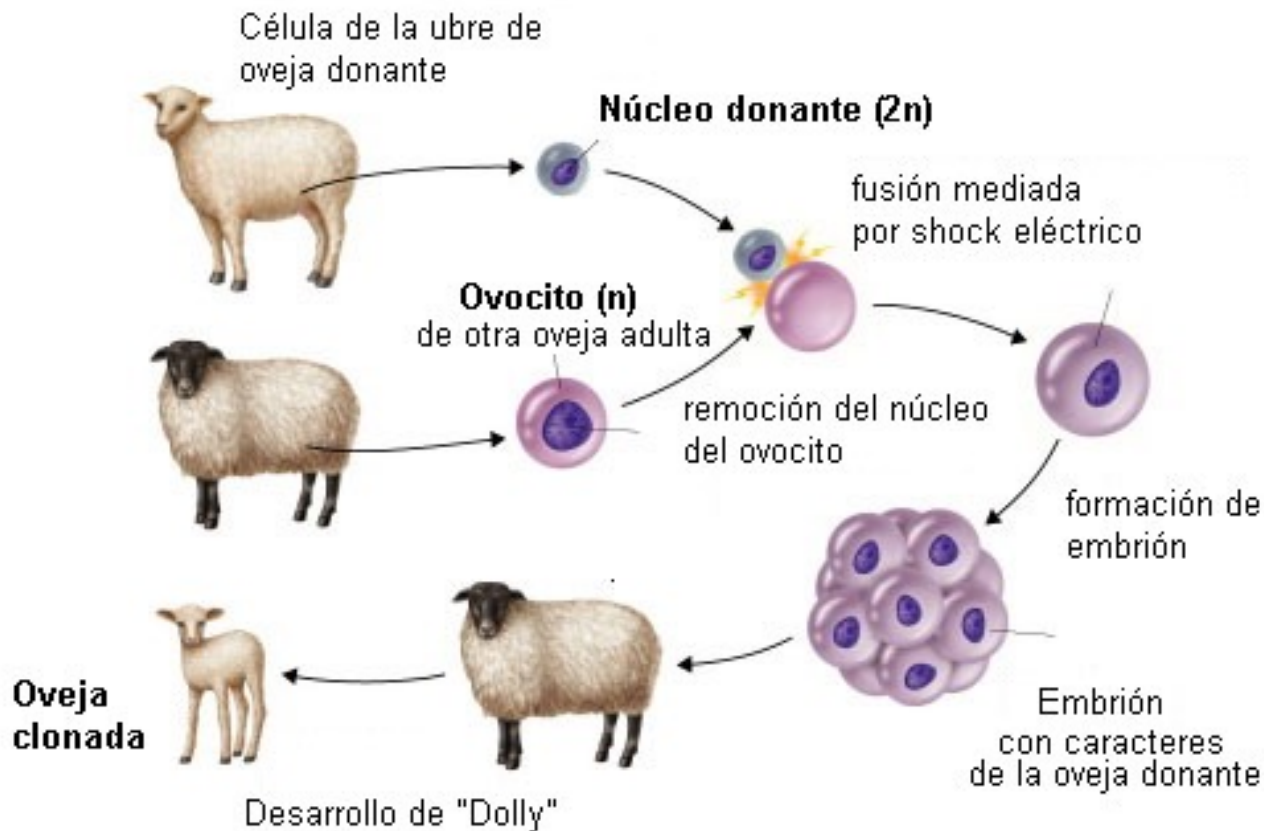
Estos marcadores son extremadamente útiles por el hecho que casi todos los individuos generan fragmentos de diferente longitud a partir de cada miembro de un par de cromosomas.

El resultado se conoce con el nombre de " ADN FINGERPRINT " y los patrones son únicos para cada persona, donde la mitad de los fragmentos se heredan de la madre y la otra mitad del padre

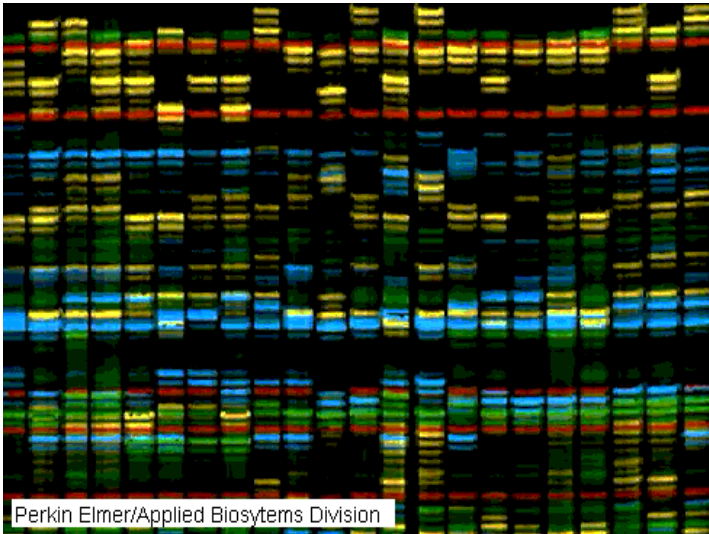
1995: se completan las primeras secuencias completas de genomas de organismos: se trata de las bacterias *Haemophilus influenzae* y *Mycoplasma genitalium*



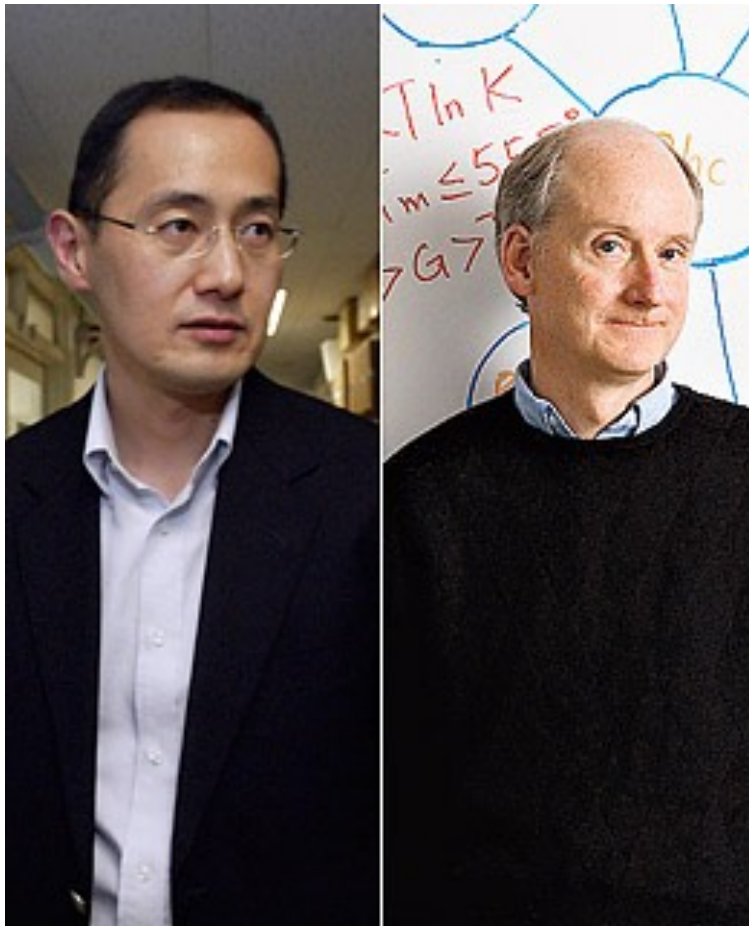
1996: Ian Wilmut del Instituto Roslin Institute en Escocia produce la primera oveja clonada llamada "Dolly" a partir de una célula adulta.



2001: Se publica el primer borrador del genoma humano.
Inicio de la era postgenoma.

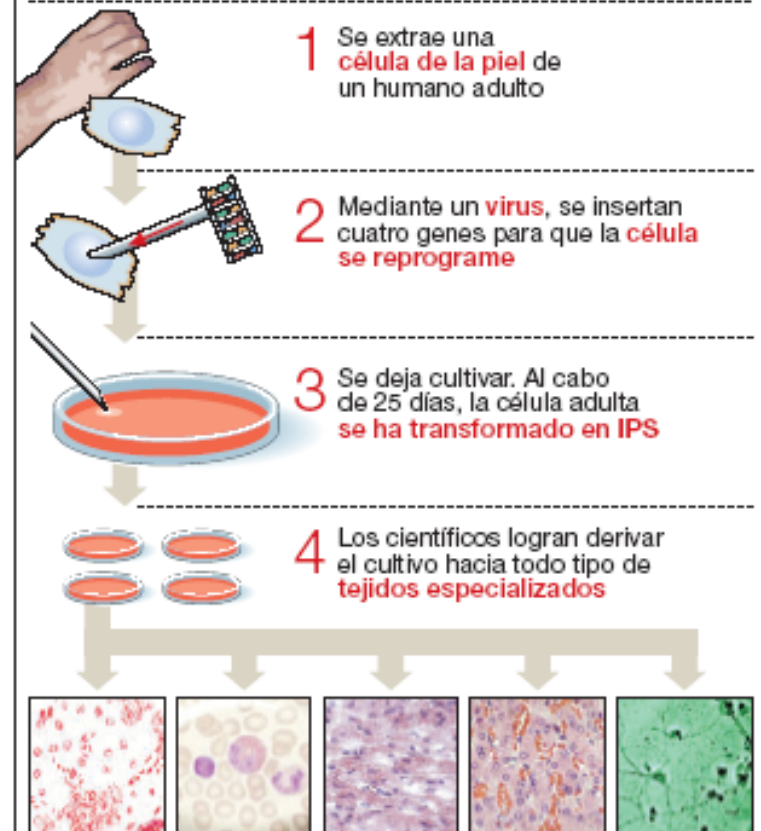


2007: James Thompson y Shinya Yamanaka. Transformación de células de la piel humana en células madre embrionarias.



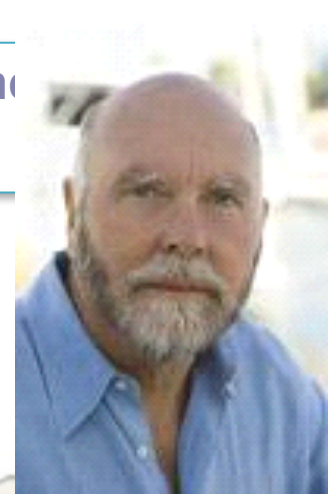
EL PROCESO DE OBTENCIÓN

LAS CÉLULAS PLURIPOTENTES INDUCIDAS (IPS) TIENEN LAS MISMAS PROPIEDADES QUE LAS CÉLULAS MADRE EMBRIONARIAS

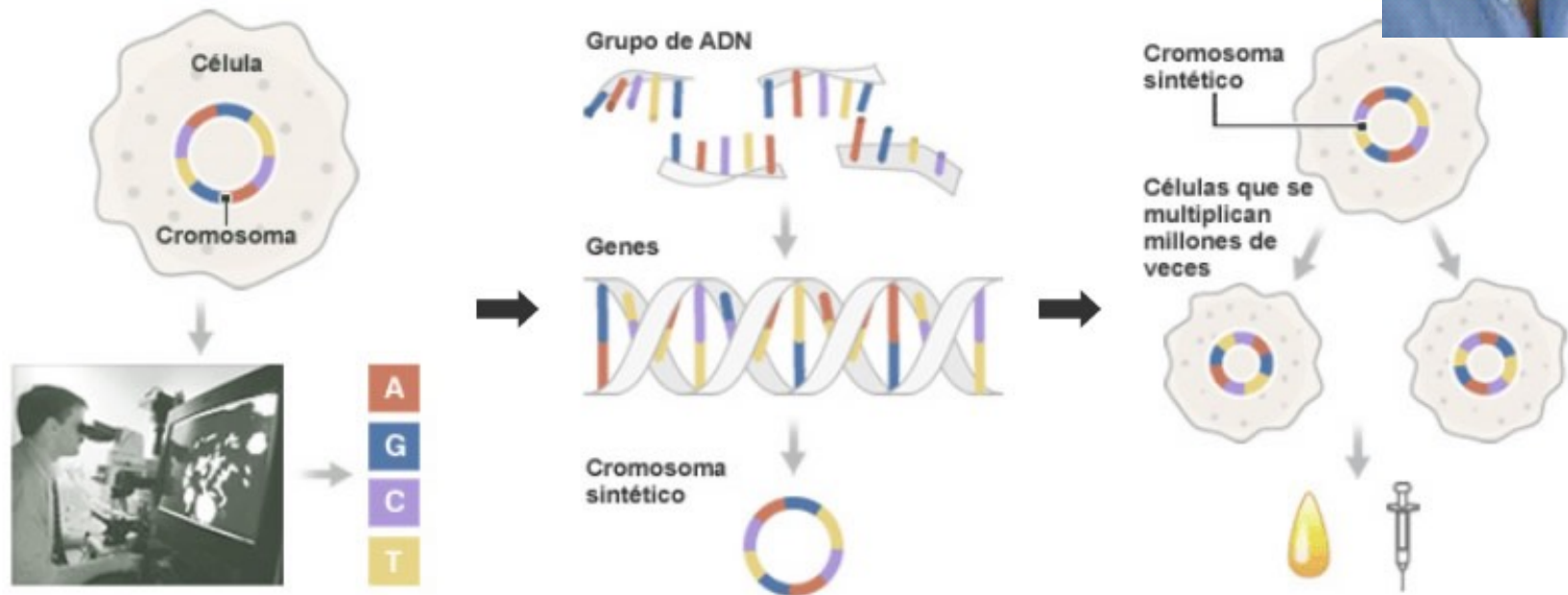


Dos equipos científicos han realizado el experimento por separado y de manera simultánea

2010: CRAIG VENTER y su equipo anuncian en la revista Science la creación de la primera "célula sintética".



La creación de una célula sintética



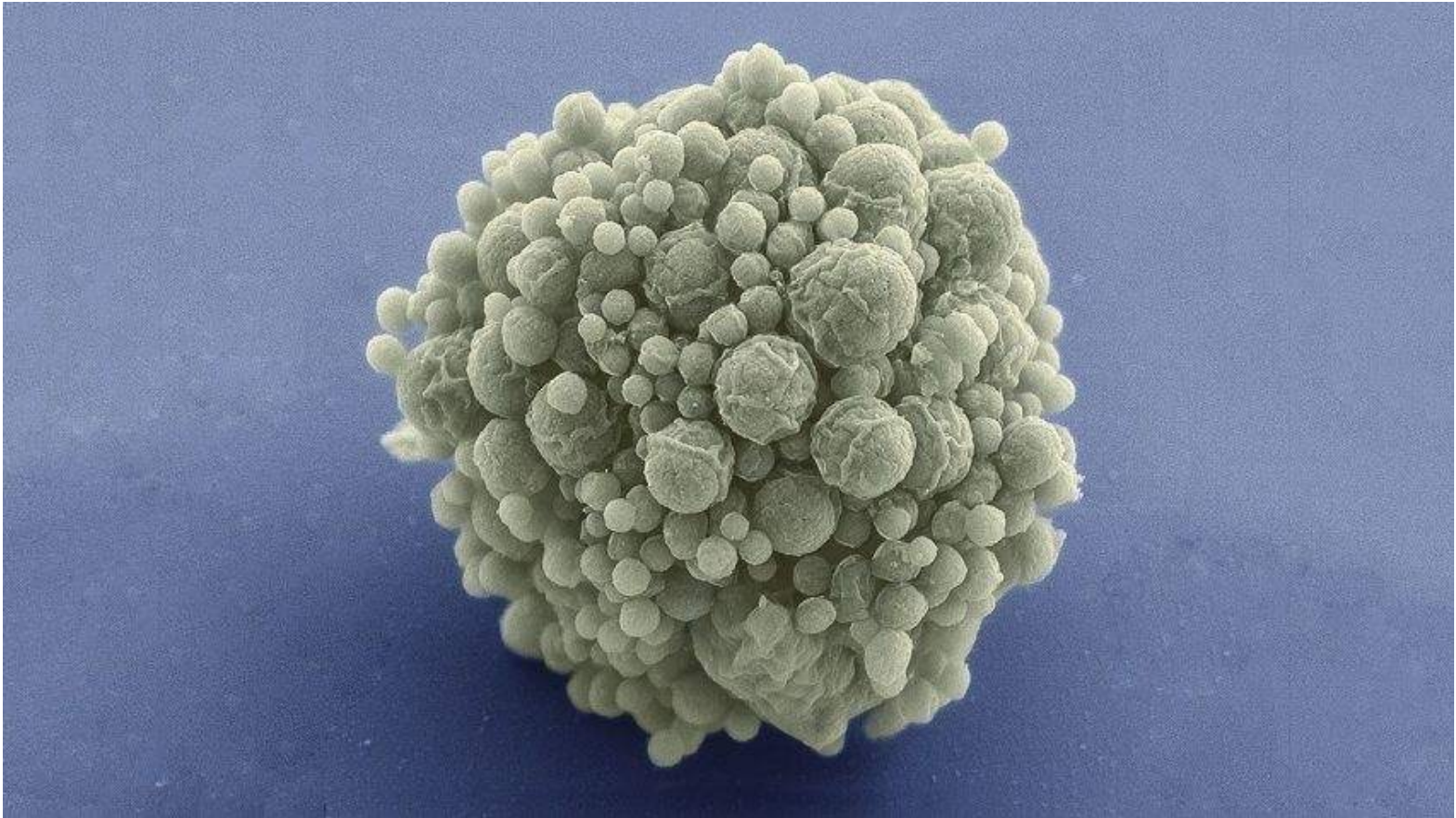
Fuente: www.comunicas.org

"Decodificaron" el cromosoma de la célula de una bacteria existente usando una computadora.

Copiaron este código y químicamente construyeron un cromosoma sintético, uniendo los bloques de ADN.

Insertaron el cromosoma dentro de la célula de una bacteria que se replicó a sí misma.

La Primera Célula sintética



La nueva célula bacteriana contiene únicamente los genes necesarios para sostener vida en su forma más simple, tan solo 473.

Volvamos al Principio de la Historia Como se Heredan Los Genes?

Las bases que rigen la transmisión de los caracteres hereditarios deben buscarse en el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis

¿Qué principios genéticos explican el paso de los rasgos de los padres a los hijos?

HERENCIA MEZCLADA

La hipótesis de "mezcla" es la idea de que el material genético de los dos padres se mezcla (como la mezcla de pintura azul y amarillo para hacer verde) (PANGENESIS)

HERENCIA PARTICULADA

La hipótesis de "partículas" es la idea de que los padres transmiten unidades discretas heredables (genes)

Mendel documentó un mecanismo de partículas a través de sus experimentos con guisantes

En ese Curso vamos a Considerar, para simplificar solamente dos leyes como van a encontrar en la Mayoría de los Textos de Biología General.

1.^a Ley de Mendel: Ley de la segregación

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.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

2.^a Ley de Mendel: Ley de la independenciam

Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro

	AL	Al	aL	al
AL	AL-AL	Al-AL	aL-AL	al-AL
Al	AL-Al	Al-Al	aL-Al	al-Al
aL	AL-aL	Al-aL	aL-aL	al-aL
al	AL-al	Al-al	aL-al	al-al

Como se Heredan los Rasgos Unicos?

1.ª Ley de Mendel: Ley de la segregación

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.

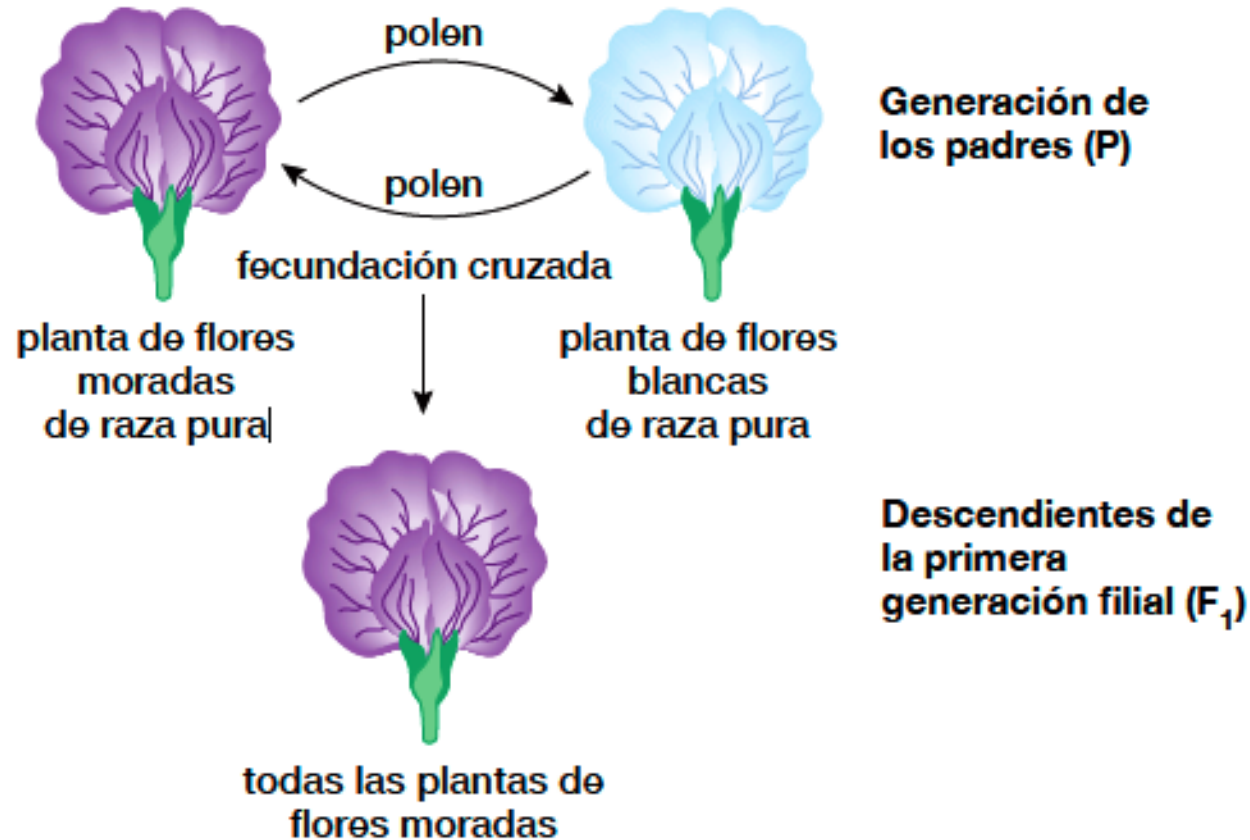
	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

1era LEY de MENDEL

LEY DE LA SEGREGACIÓN:

“Los genes se distribuyen sin mezclarse con otros genes”

¿CÓMO SE HEREDAN LOS RASGOS ÚNICOS?

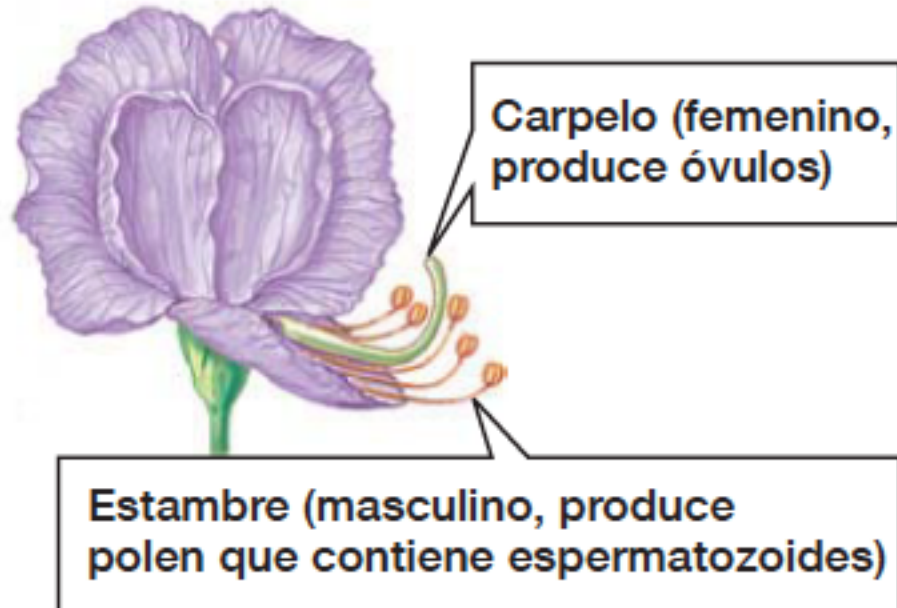


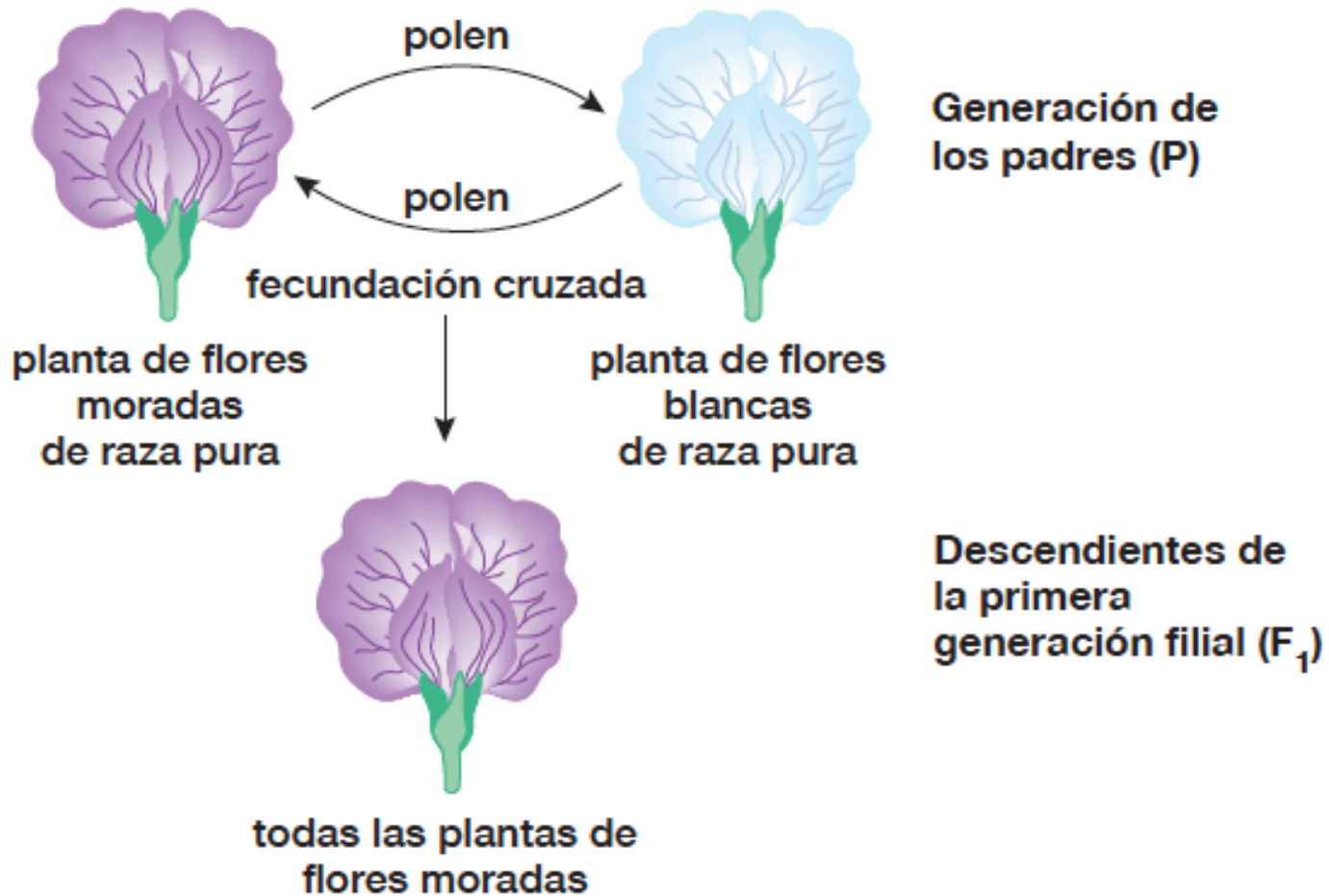
Cruza de plantas de chícharo de raza pura para flores blancas o moradas

flor de chícharo intacta



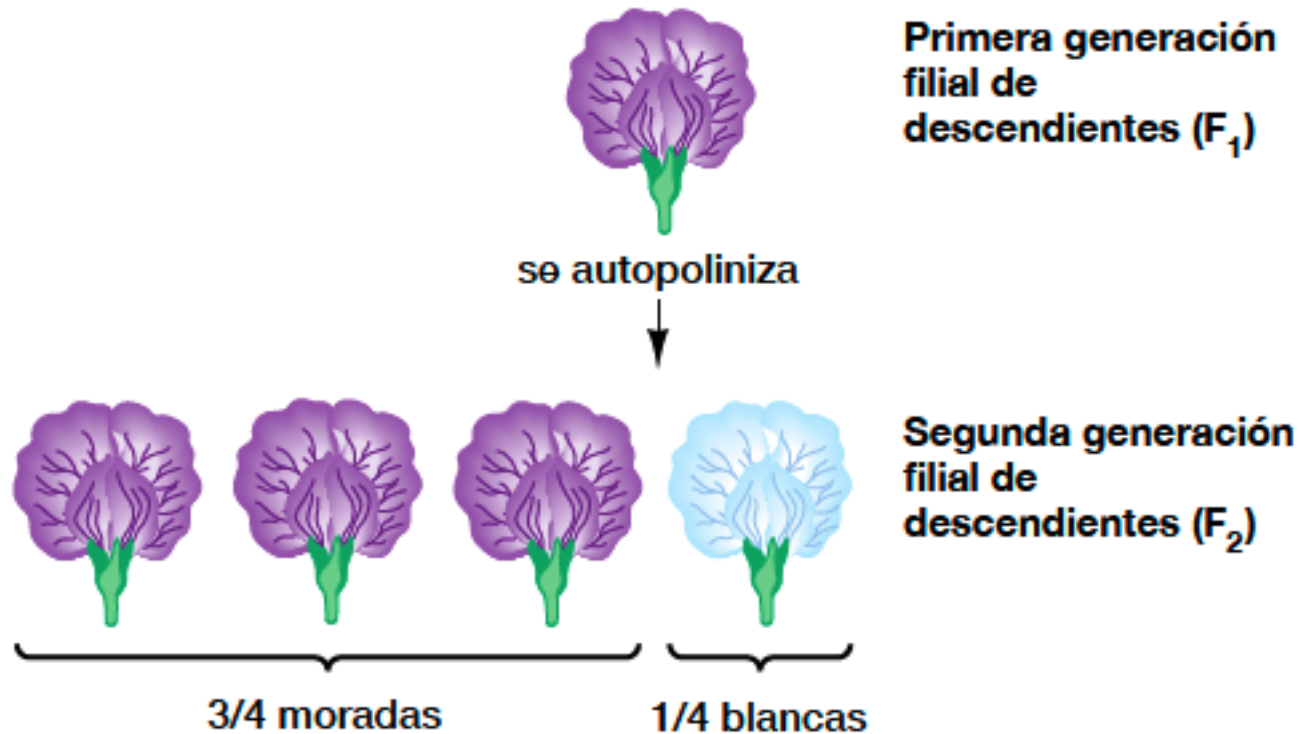
flor diseccionada para mostrar sus estructuras reproductoras

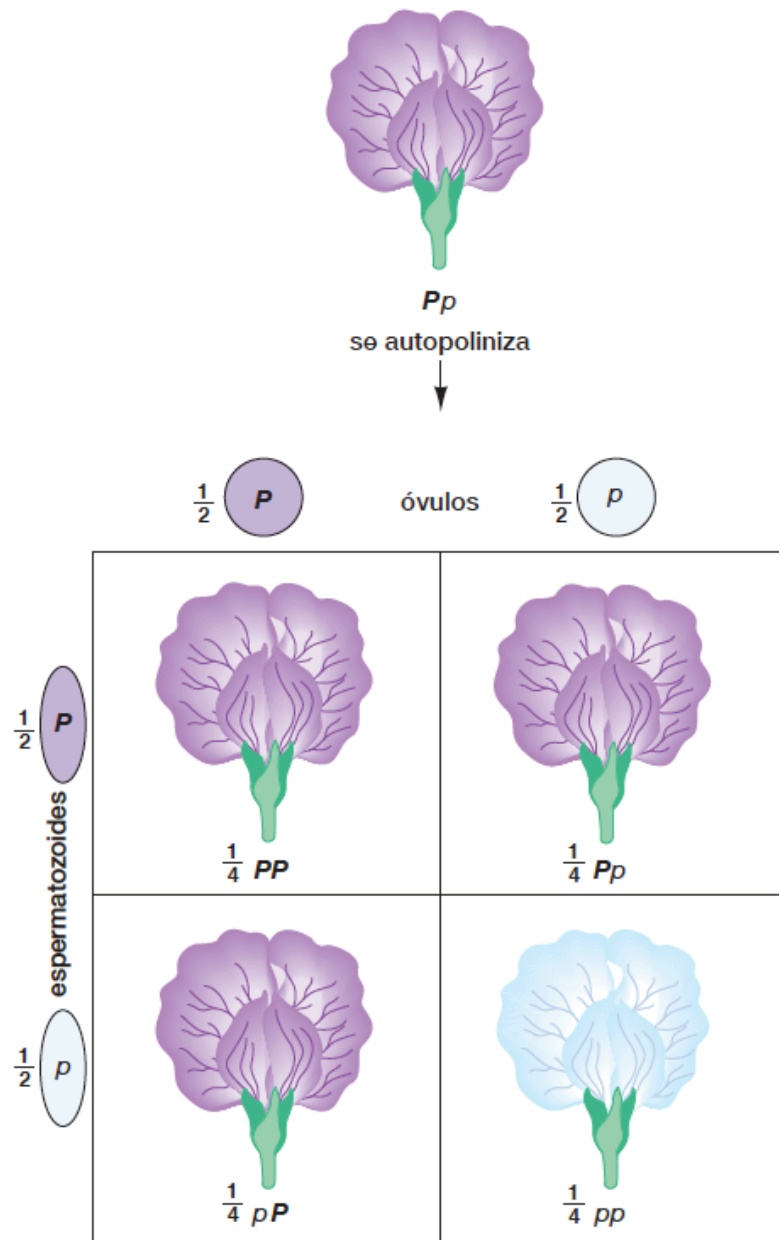




Cruza de plantas de chícharo de raza pura para flores blancas o moradas Toda la descendencia da flores moradas.

Autopolinización de plantas de la F₁ con flores moradas



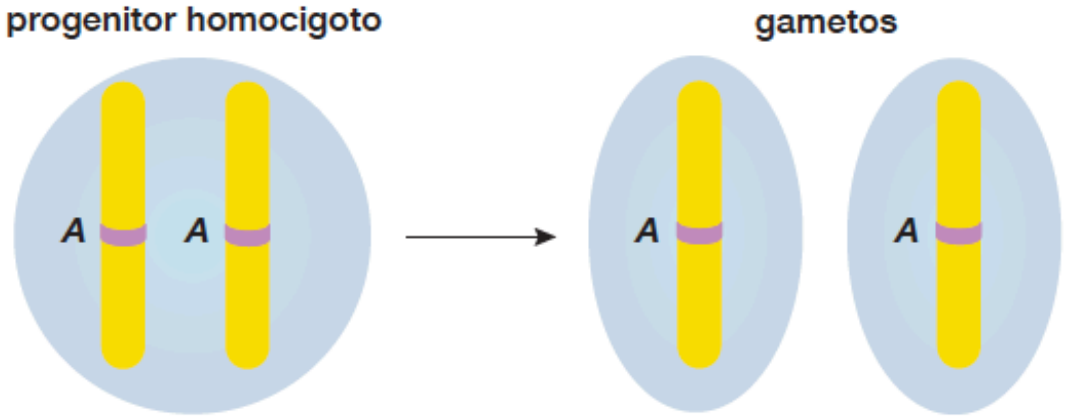


(a) Cuadrado de Punnett del cruce de un rasgo único

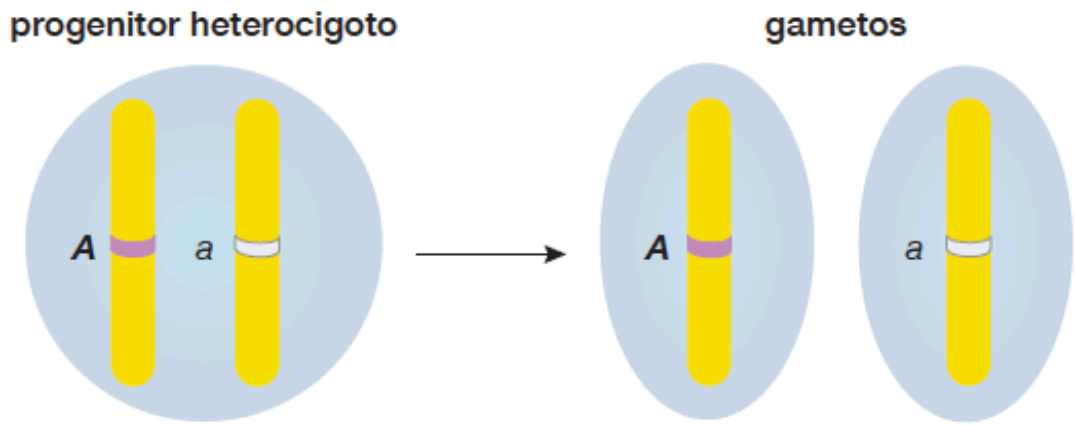
Los pares de alelos de los cromosomas homólogos se separan o se segregan unos de otros en la meiosis. Esta conclusión se conoce como la ley de la segregación de Mendel

Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro

Todos los gametos producidos por los organismos homocigotos contienen el mismo alelo.



(a) Gametos producidos por un progenitor homocigoto

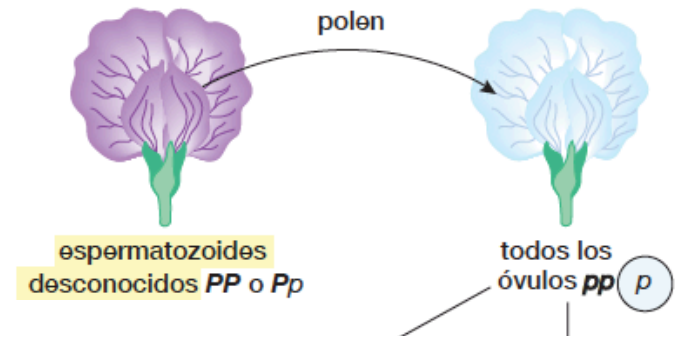


(b) Gametos producidos por un progenitor heterocigoto















En los organismos heterocigotos, la mitad de los gametos contienen un alelo y la otra mitad, el otro alelo.

cruzamiento de prueba

La cruce de tal organismo con un organismo recesivo homocigoto puede determinar si el organismo dominante era homocigoto (izquierda) o heterocigoto (derecha).



Como se Heredan los Rasgos Múltiples?

Rasgo	Forma dominante	Forma recesiva
Forma de la semilla	lisa 	rugosa 
Color de la semilla	amarilla 	verde 
Forma de la vaina	inflada 	constreñida 
Color de la vaina	verde 	amarilla 
Color de la flor	morada 	blanca 
Ubicación de la flor	en las juntas de las hojas 	en la punta de las ramas 
Tamaño de la planta	alta (unos 180 cm aprox.) 	corta (de 20 a 40 cm aprox.) 

Algunas de las Variaciones halladas por Mendel en las plantas estudiadas

Mendel cruzó plantas que variaban en dos rasgos; por ejemplo, el color de la semilla (amarillo o verde) y la forma (lisa o rugosa)

▲ FIGURA 10-10 Rasgos de las plantas de chícharo estudiadas por Gregorio Mendel

2da LEY de MENDEL

LEY DE LA DISTRIBUCIÓN INDEPENDIENTE:

La herencia independiente de dos o más rasgos se llama ley de la distribución independiente.





“Los genes que están en cromosomas diferentes se distribuyen en forma independiente con respecto a otros genes” Por lo tanto en la 2da. generación los genes se recombinaran en todas las formas posibles

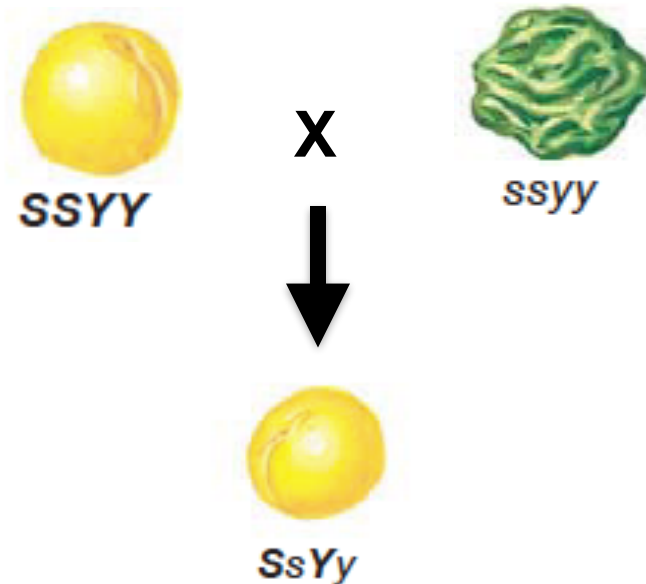
2.^a Ley de Mendel: Ley de la independencia

Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro

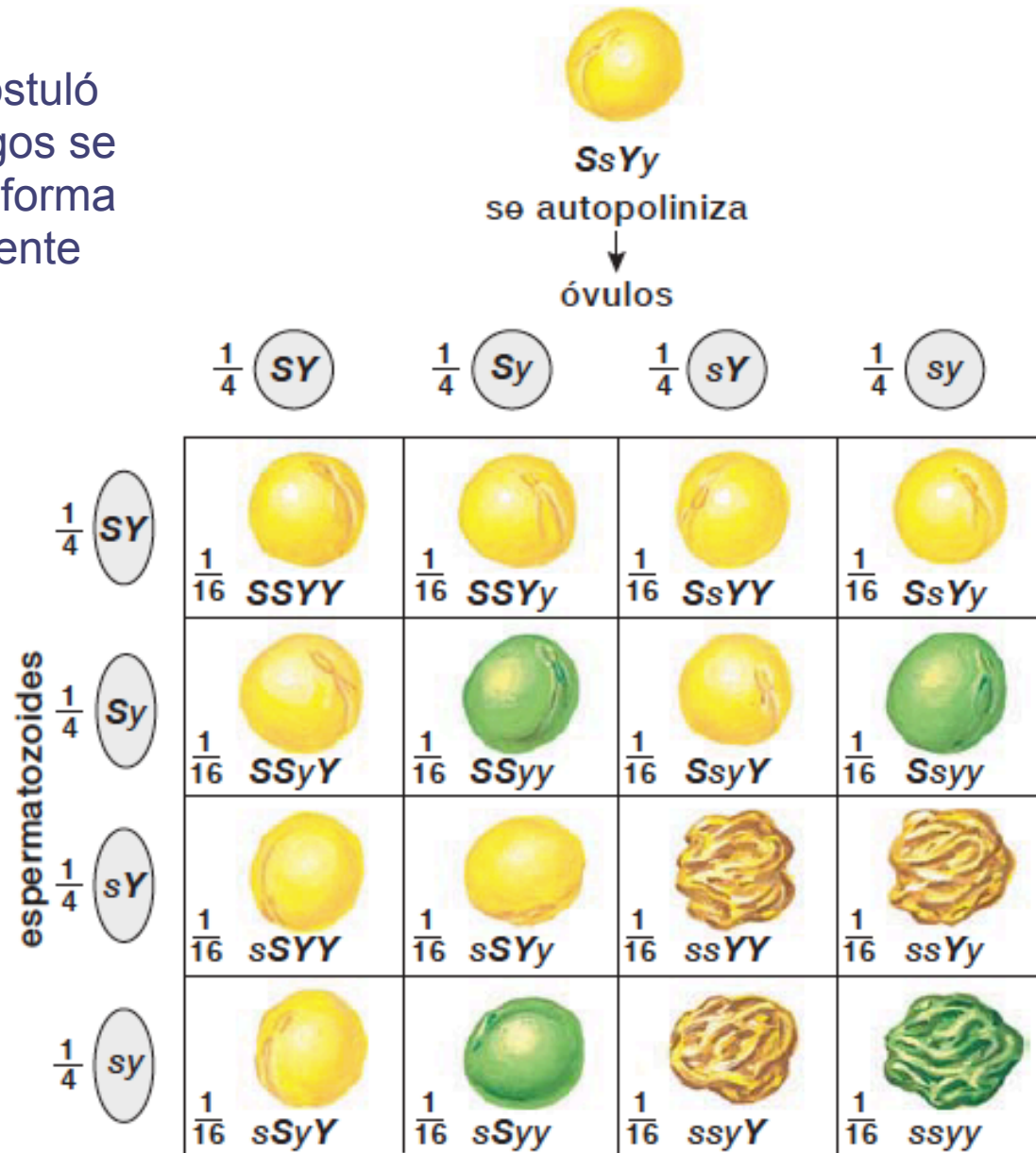
	AL	Al	aL	al
AL	AL-AL	Al-AL	aL-AL	al-AL
Al	AL-Al	Al-Al	aL-Al	al-Al
aL	AL-aL	Al-aL	aL-aL	al-aL
al	AL-al	Al-al	aL-al	al-al

Para empezar, cruzó plantas que variaban en dos rasgos; por ejemplo, el color de la semilla (amarillo o verde) y la forma (lisa o rugosa). De otras cruces de plantas con estos rasgos, Mendel ya sabía que el alelo liso del gen de la forma de la semilla (S) es dominante sobre el alelo rugoso (s) y que el alelo amarillo del gen del color de la semilla (Y) es dominante sobre el alelo verde (y)

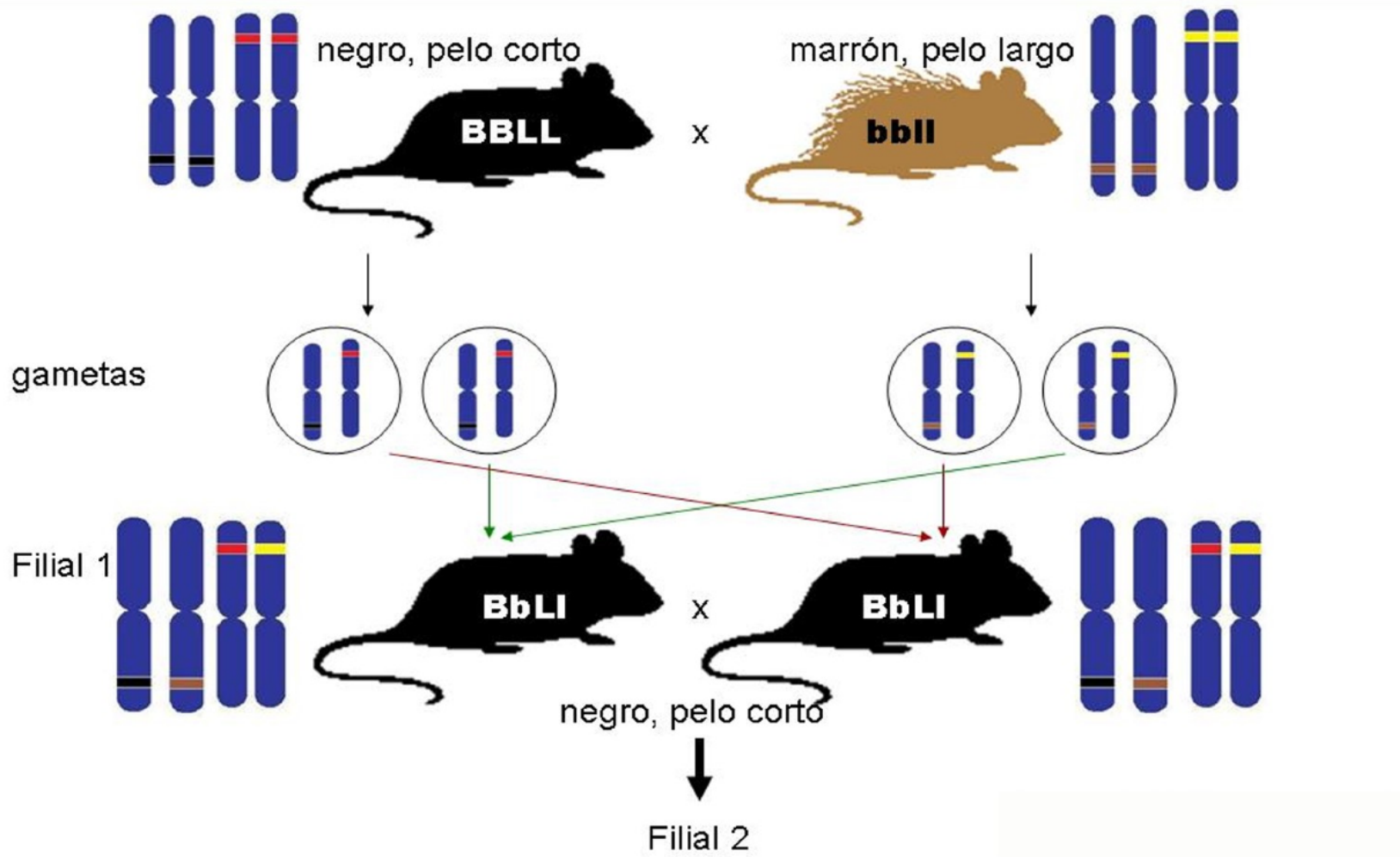
Dominante	Recesivo
lisa 	rugosa 
amarilla 	verde 
























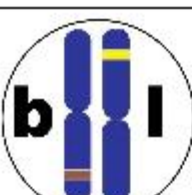






Mendel postuló que los rasgos se heredan de forma independiente



(a) Cuadrado de Punnett de una cruce de dos rasgos



Hembra				
Macho				
	 BBLL	 BBLI	 BbLL	 BbLI
	 BBLI	 BBII	 BbLI	 BbII
	 BbLL	 BbLI	 bbLL	 bbLI
	 BbLI	 BbII	 bbLI	 bbII

La herencia independiente de dos o más rasgos se llama **ley de la distribución independiente**.

Los rasgos múltiples se heredan de forma independiente si los alelos de un gen están distribuidos en los gametos separados de los alelos de otros genes.

Se produce una distribución independiente cuando los rasgos que se estudian están controlados por genes de diferentes pares de cromosomas homólogos.

¿Por qué? Por la separación de los cromosomas homólogos en la Meiosis

1era LEY de MENDEL

Ley de la segregación “Los genes se distribuyen sin mezclarse con otros genes”

2da LEY de MENDEL

Ley de la distribución independiente “los genes que están en cromosomas diferentes se distribuyen en forma independiente con respecto a otros genes”

¿Que pasa cuando los genes no responden a las leyes de Mendel para ser transmitidos?

Herencia Extramendeliana

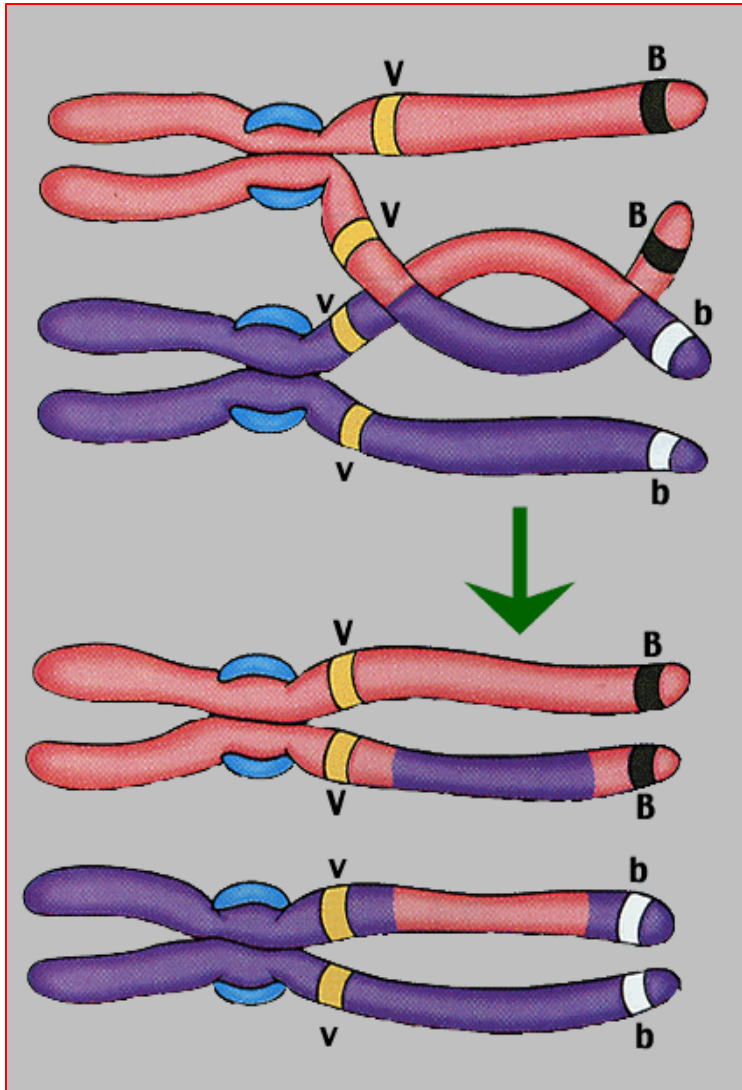
- - **LIGAMIENTO**
- - **ALELOS MÚLTIPLES**
- - **DOMINANCIA INCOMPLETA**
- - **CODOMINANCIA**
- - **EPISTASIS**

Si los genes del color y de la forma de las semillas se encontraran en el mismo cromosoma en lugar de en cromosomas diferentes,

¿sus alelos se distribuirían de forma independiente?

¿CÓMO SE HEREDAN LOS GENES SITUADOS EN EL MISMO CROMOSOMA?

LIGAMIENTO



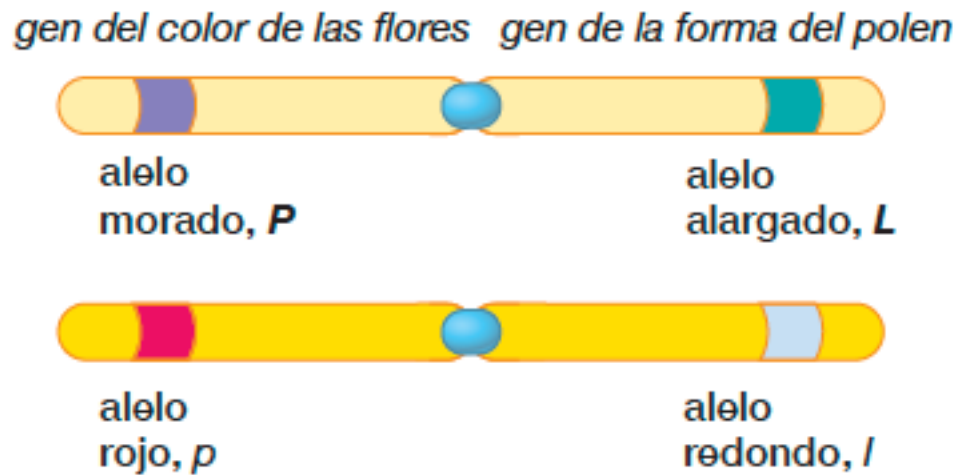
Dos loci están ligados cuando se encuentran situados sobre el mismo cromosoma.

Todos aquellos loci que se encuentran situados sobre el mismo cromosoma forman un Grupo de Ligamiento.

Se heredan juntos

Ligamiento

Los genes del mismo cromosoma tienden a heredarse juntos

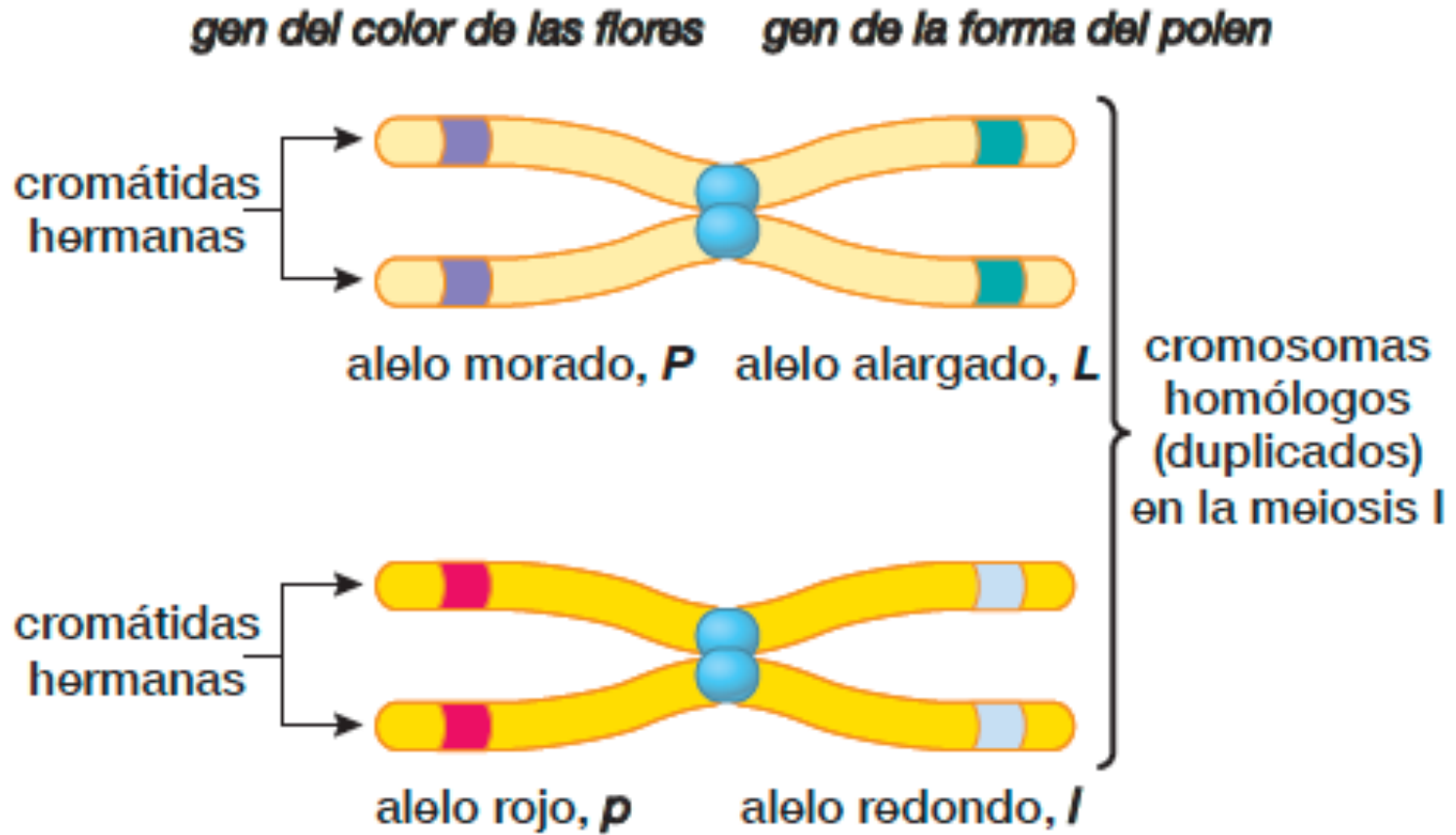


Los genes del color de las flores y la forma del polen se encuentran en el mismo cromosoma, así que tienden a heredarse juntos.

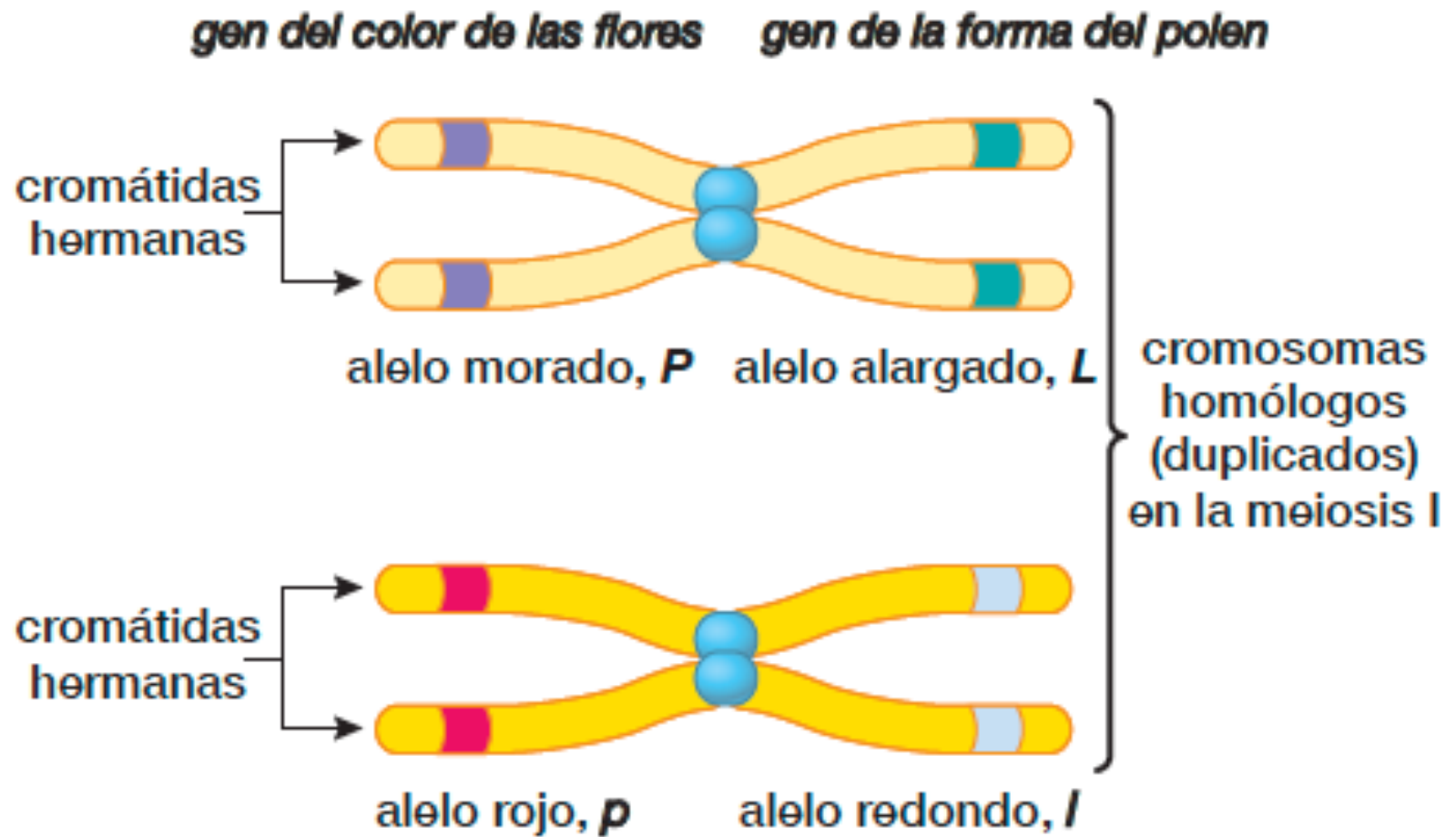
Se Pueden Producir Nuevas Combinaciones en los alelos ligados?

Cuanto más alejados están entre sí dos loci ligados (V y B) más probable es que se dé sobrecruzamiento entre ellos, esto es, recombinación.

Los cruzamientos producen nuevas combinaciones de alelos ligados

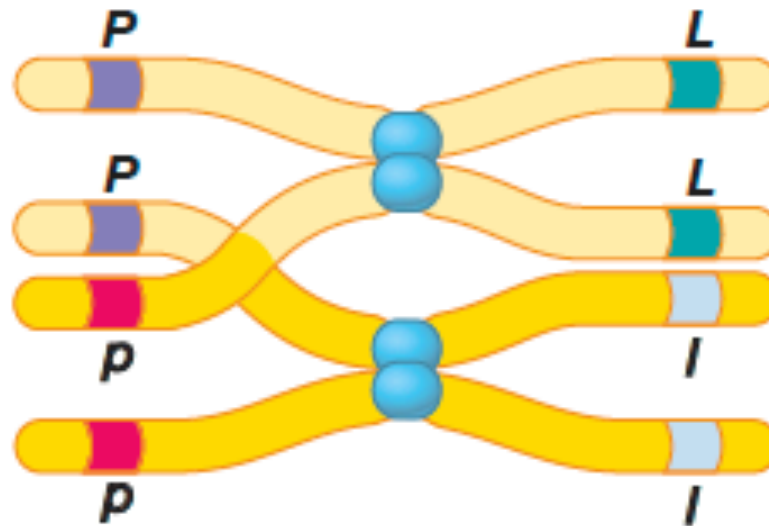


(a) Cromosomas duplicados en la profase de la meiosis I



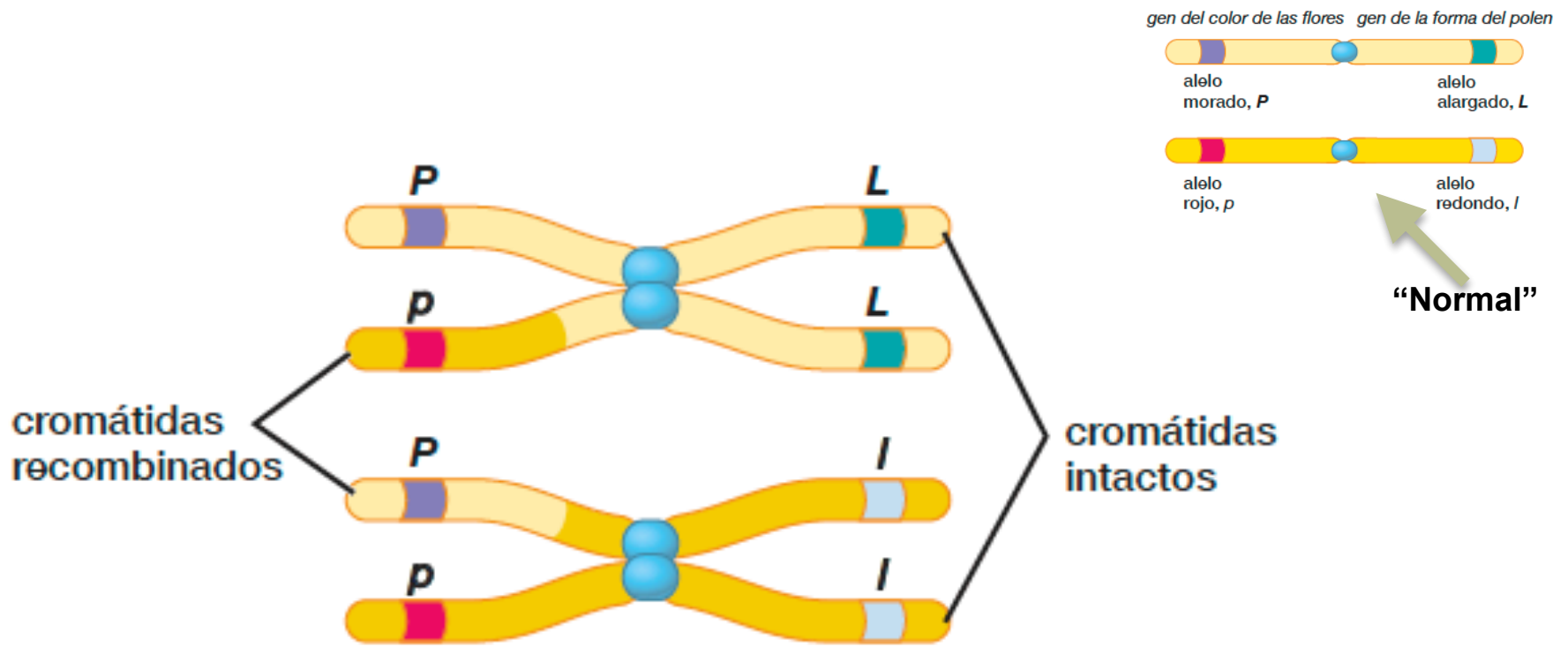
(a) Cromosomas duplicados en la profase de la meiosis I

En la profase de la meiosis I se emparejan cromosomas homólogos duplicados



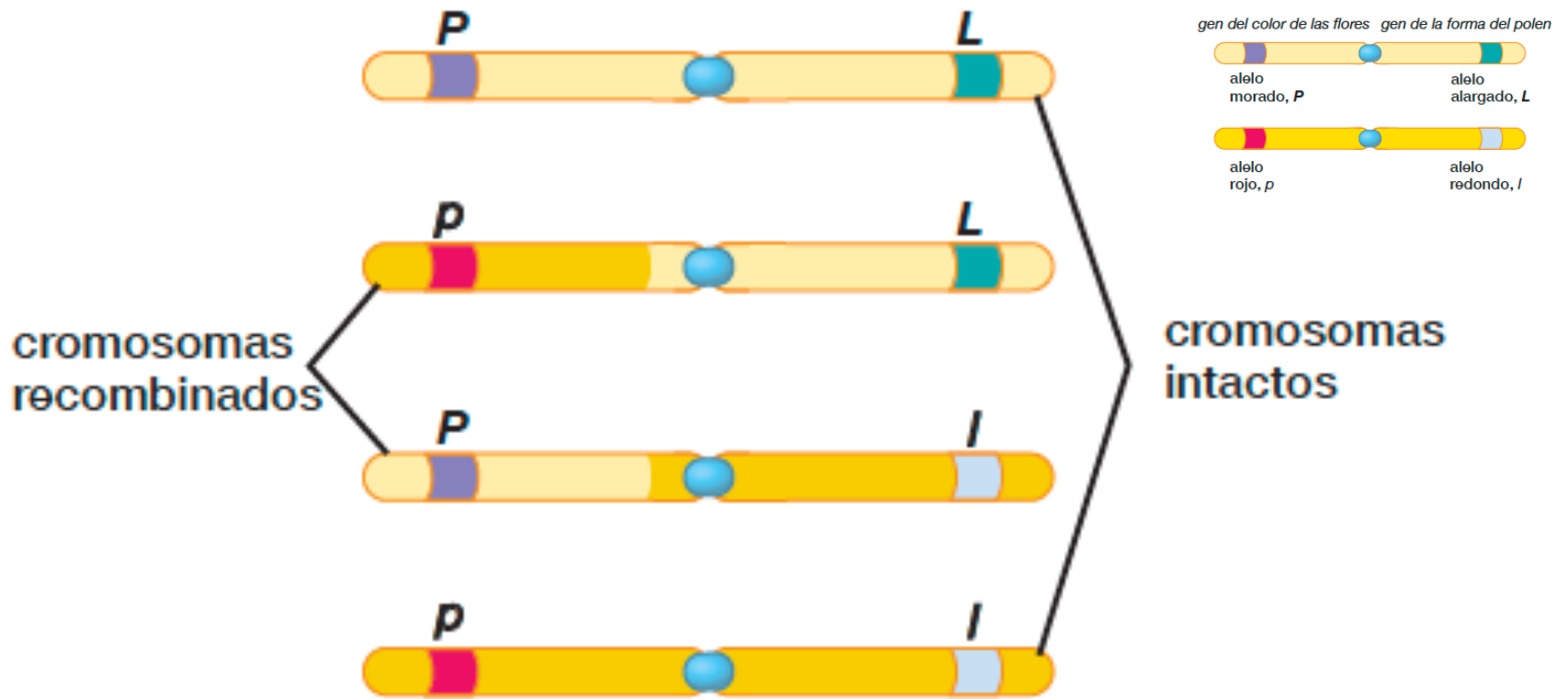
(b) Entrecruzamiento en la profase I

Cromátidas no hermanas de los dos homólogos intercambian partes por entrecruzamiento.



(c) Los cromosomas homólogos se separan en la anafase I

Cuando los cromosomas homólogos se separan en la anafase de la meiosis I, una cromátida de cada uno de los homólogos contiene parte del ADN de una cromátida del otro homólogo.



(d) Los cromosomas intactos y recombinados después de la meiosis II

Después de la meiosis II, dos de las células haploides hijas reciben cromosomas intactos y dos reciben cromosomas recombinados. Los cromosomas recombinados tienen una disposición de los alelos que no coincide con los cromosomas originarios.

Sistemas de Determinación Sexual

Es un sistema biológico que determina el desarrollo de las características sexuales en un organismo.

- ✱ En la mayoría de los casos, la determinación del sexo es **genética**, machos y hembras tienen diferentes alelos, o incluso diferentes genes, que especifican su morfología sexual.
- ✱ En animales habitualmente se dan también diferencias **cromosómicas**.
- ✱ En otros casos el sexo está determinado por **variables ambientales**, como la temperatura, o incluso variables sociales, relativas a la población

Determinación Génica

El sexo no viene determinado por un cromosoma.

Existen genes determinantes del sexo, uno o varios, que pueden o no localizarse en un cromosoma sexual.

Estos genes corresponden a una serie alélica en donde masculino (m) es dominante frente a hermafroditismo (h), y hermafroditismo dominante frente a femenino (f).

Este sistema es muy habitual en plantas.

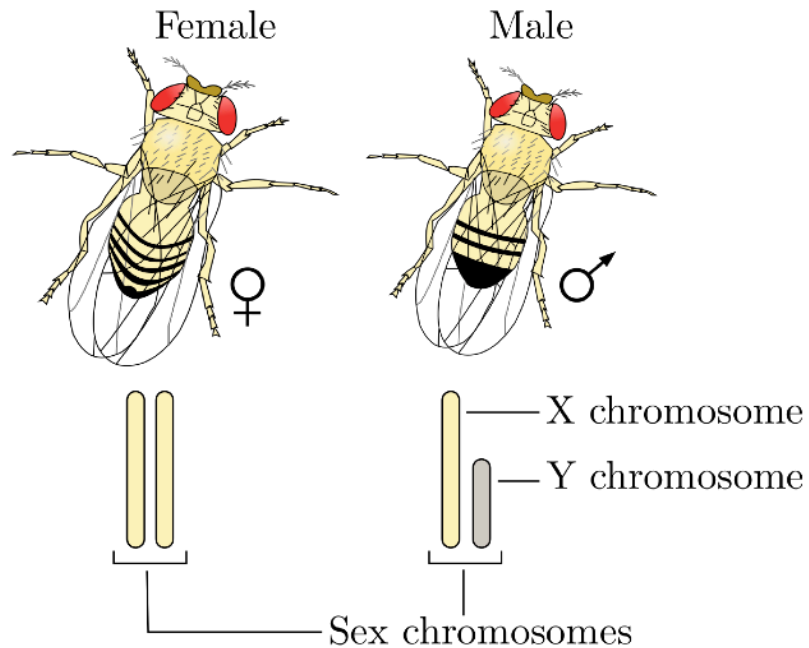
- Machos serán los que presenten genotipos mm, mh y mf;
- Hermafroditas los de genotipo hh y hf
- Hembras únicamente los genotipos ff serán de hembras.

Determinación genética del sexo

Sistema XY

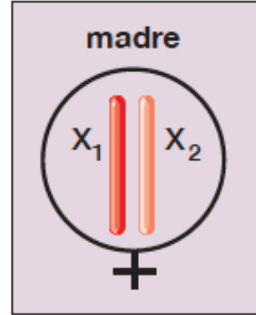
El sexo de un individuo está determinado por un par especial de cromosomas, los cromosomas sexuales. Las hembras tienen dos cromosomas sexuales idénticos, llamados cromosomas X, mientras que los machos tienen un cromosoma X y un cromosoma Y

En los organismos en que los machos son XY y las hembras XX, el cromosoma sexual que porta el espermatozoide determina el sexo del embrión

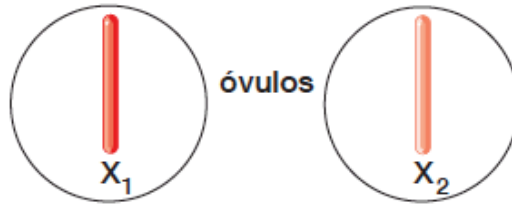


Determinación genética del sexo

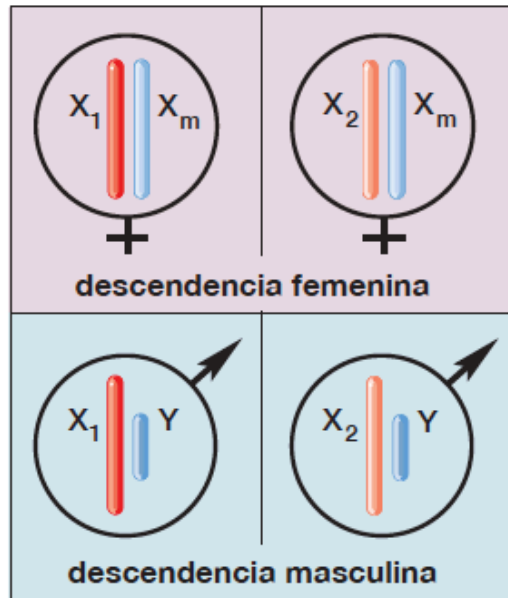
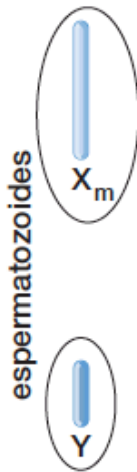
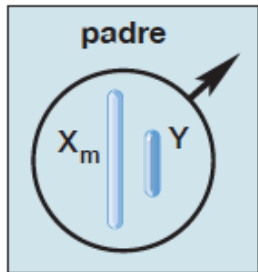
Sistema XY



Cada óvulo tiene 22 autosomas y un cromosoma X



La mitad de los espermatozoides llevan 22 autosomas y un cromosoma X, y la otra mitad 22 autosomas y un cromosoma Y



Sistema X0

Existe un solo cromosoma sexual. El individuo XX es de un sexo, generalmente hembra, y el X0 del otro, macho (0 indica ausencia de Y). A consecuencia de ello, las hembras tienen número par de cromosomas, y los machos número impar.

El sistema X0 se da en algunos insectos como grillos, cucarachas y saltamontes.

•X0: Insectos (saltamontes)



Sistema Z0

Es similar al anterior pero el individuo de número par de cromosomas es macho suelen denominarse ZZ, siendo las hembras Z0.

El sistema Z0 se observa por ejemplo en el nematodo *C. elegans*

Sistema ZW

Existen dos cromosomas sexuales, W y Z. Los individuos heterogaméticos, ZW, son las hembras, y los homogaméticos los machos, ZZ.

Este sistema es el habitual en aves, mariposas, anfibios y reptiles



Haplodiploidía

Característico de insectos sociales como hormigas, abejas o termitas, la determinación sexual por este sistema no depende de la presencia de cromosomas sexuales, pero en ella los machos y las hembras tienen diferente constitución cromosómica.

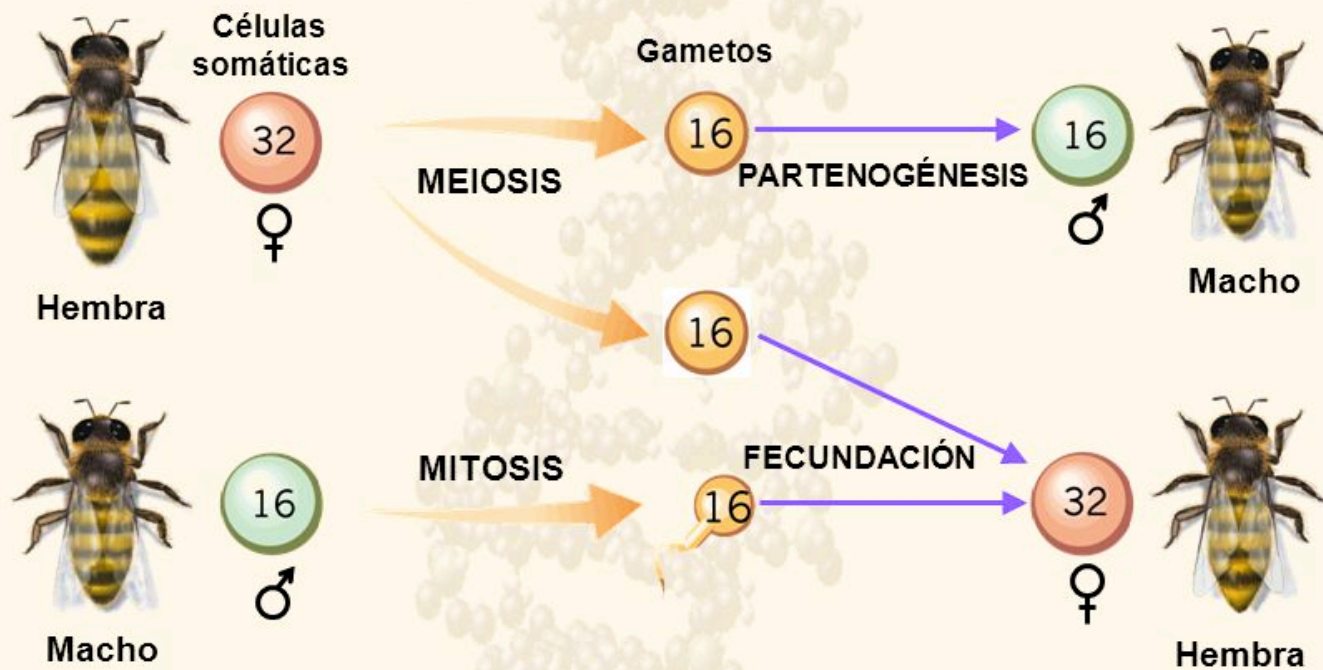
Por lo general, las hembras son diploides, generadas por fecundación; y los machos haploides, generados por partenogénesis y mitosis.

La partenogénesis es una forma de reproducción basada en el desarrollo de células sexuales no fecundadas.

Determinación del sexo en abejas

Haplodiploidía

En abejas y avispas la herencia del sexo depende de la dotación cromosómica, haploide o diploide.



Determinación ambiental del sexo (EDS)

Los individuos se ven influidos por diversas variables del entorno.

De entre los factores determinantes, el más importante habitualmente es la temperatura, pero también pueden influir la duración del día, la nutrición, la densidad, la humedad, la composición iónica del medio ambiente,

También la población puede determinar el sexo del organismo.

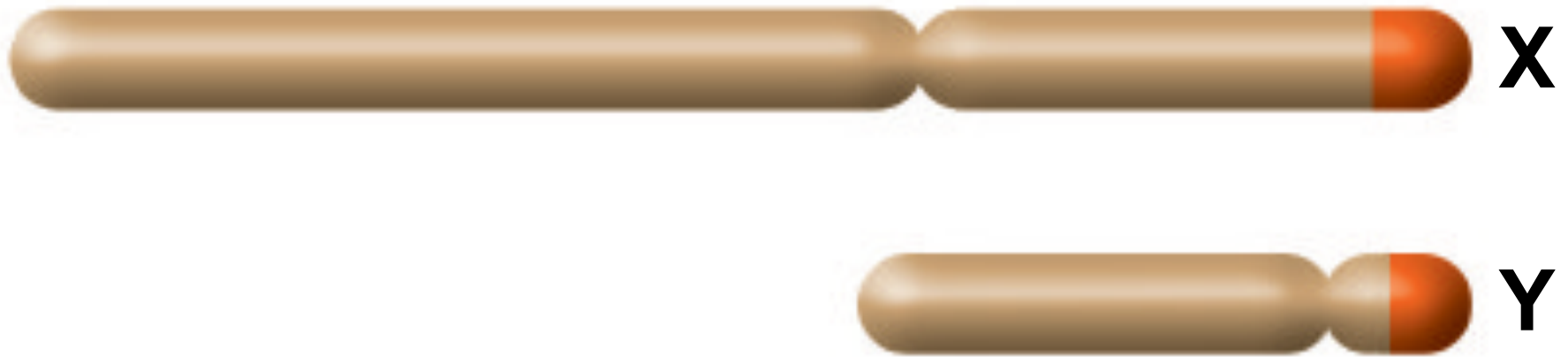
Frecuente en anfibios y reptiles, también se ha observado en algunas especies de aves y peces.



Herencia Ligada al Sexo

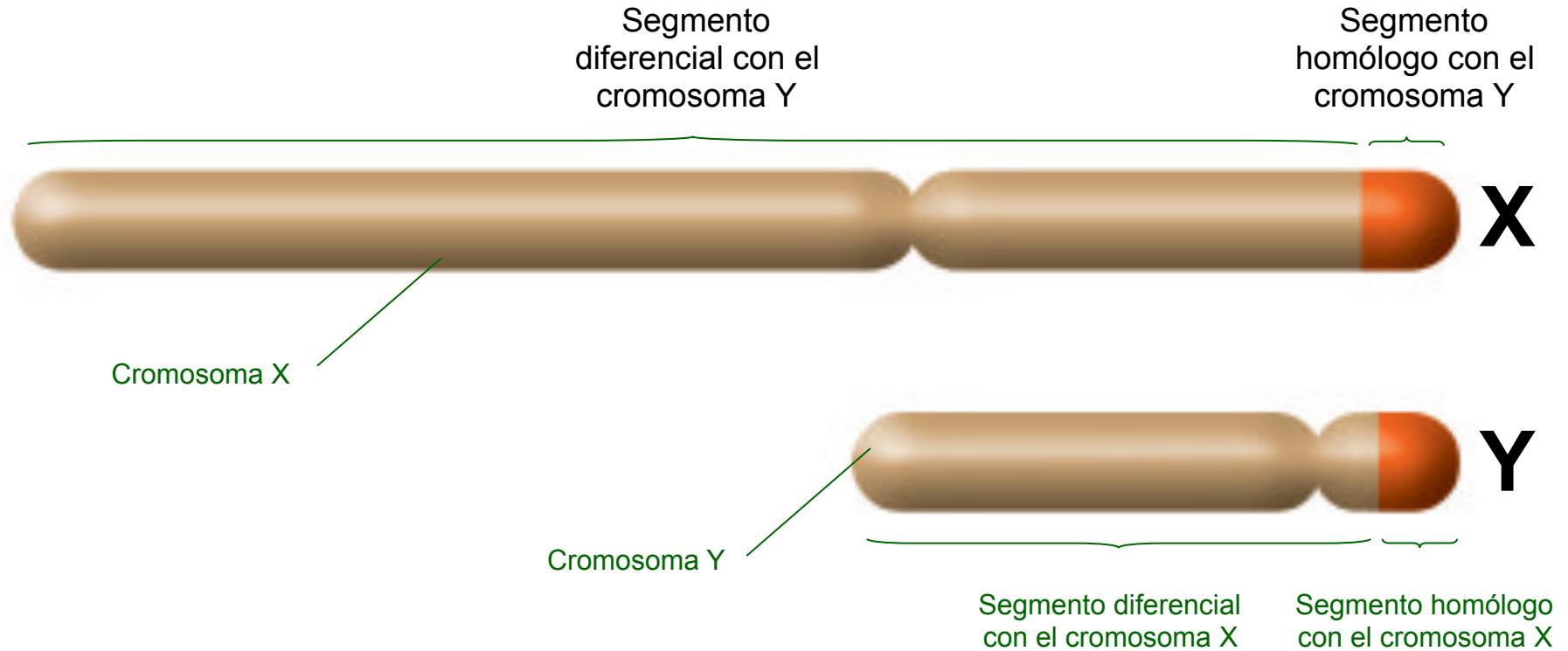
Los genes responsables de algunos caracteres se localizan en los genes X e Y, por lo que su determinación está ligada a que una persona sea de uno u otro sexo

Cromosomas sexuales de Mamíferos



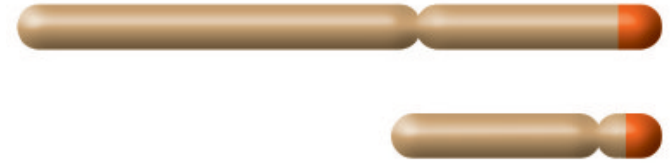
Aunque el cromosoma Y es mucho más pequeño que el cromosoma X, una pequeña parte de ambos cromosomas sexuales es homólogo. Como resultado, los cromosomas X y Y se emparejan durante la profase de la meiosis y se separan en la anafase I

Cromosomas sexuales de Mamíferos



El **segmento homólogo** permite el apareamiento y posterior segregación de los cromosomas X e Y en la meiosis. Posee genes para los mismos caracteres.

Herencia Ligada al Sexo

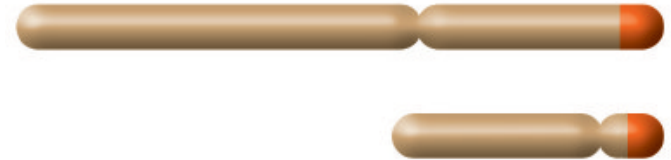


En general el **cromosoma Y** porta sólo algunos genes. En los seres humanos, el cromosoma Y tiene cerca de **80**, muchos de los cuales cumplen una función en la reproducción masculina. El gen ligado más conocido a un cromosoma Y es **SRY**, (Desarrollo reproductivo)

El **cromosoma X** contiene más de **1,000 genes**, pocos con función concreta en la reproducción femenina. Casi ninguno de los genes del cromosoma X tiene un equivalente en el cromosoma Y.

Se dice que los genes que se encuentran en un cromosoma sexual y no en el otro están ligados a los cromosomas sexuales

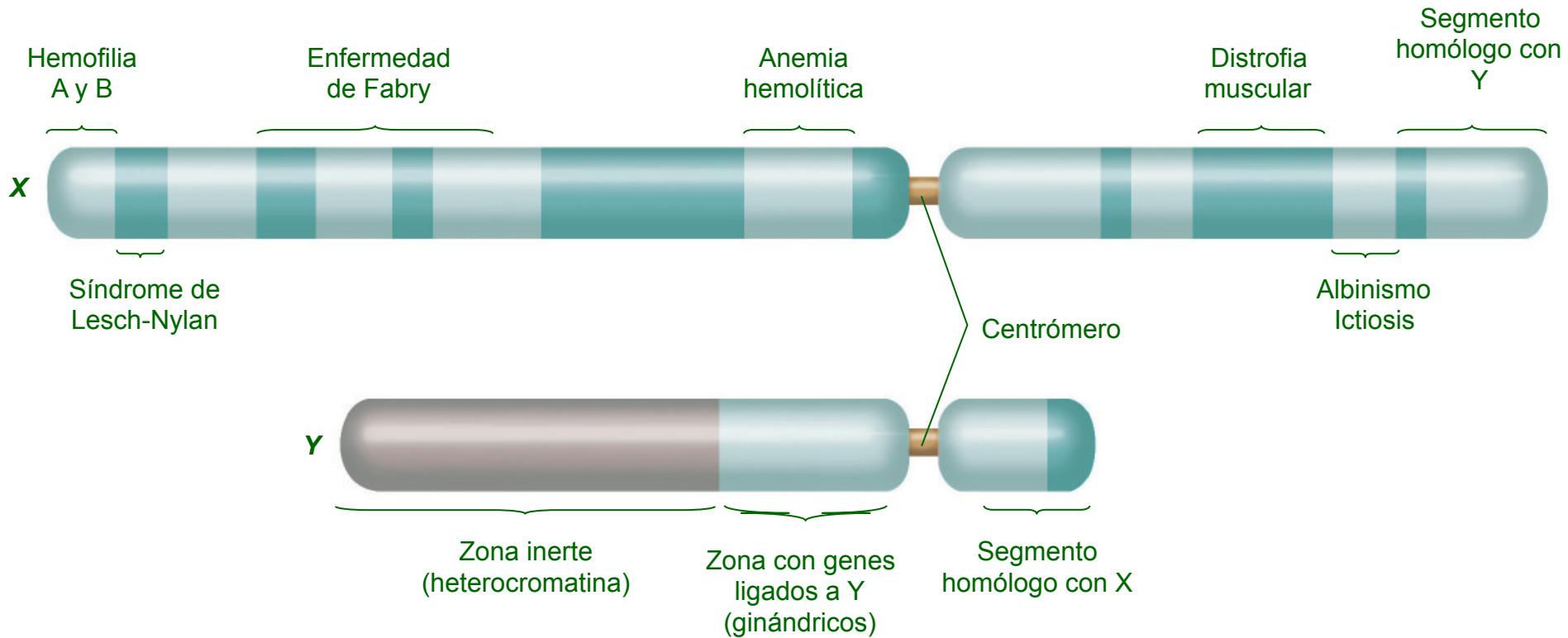
Herencia Ligada al Sexo



Se dice que los genes que se encuentran en un cromosoma sexual y no en el otro están ligados a los cromosomas sexuales

Los genes ligados a los cromosomas sexuales se encuentran sólo en el cromosoma X o sólo en el cromosoma Y

Herencia Ligada al Sexo



¿Como funciona la herencia los genes ligados al cromosoma X?



Las Hembras, como tienen dos cromosomas X, pueden ser homocigotas o heterocigotas para los genes del cromosoma X y se expresarán las relaciones de dominantes y recesivos entre los alelos.

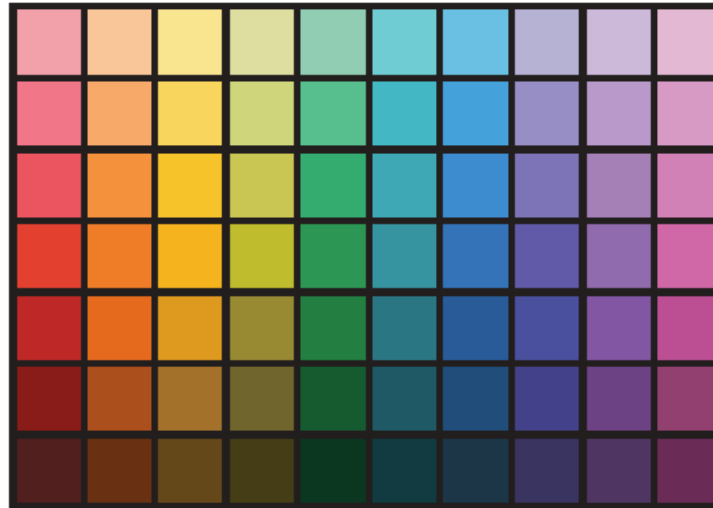
Los machos expresan completamente todos los alelos que tienen en su único cromosoma X, independientemente de que sean dominantes o recesivos.

Hembra: XX

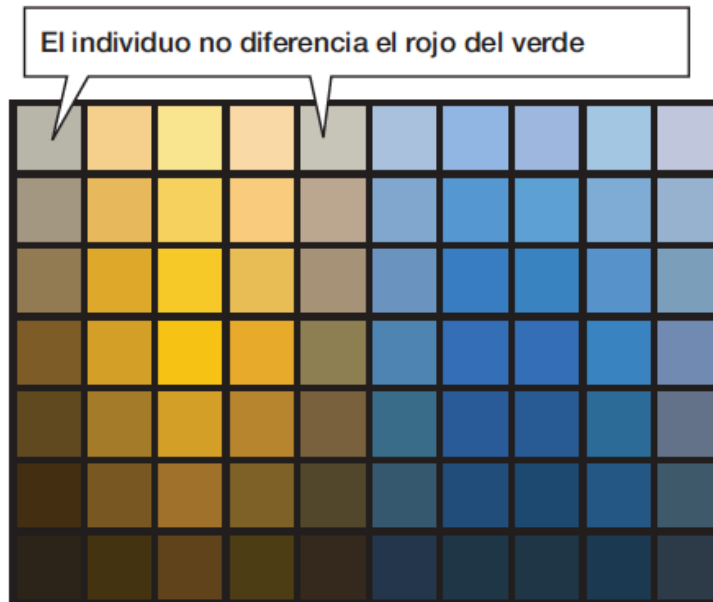
Macho: XY

Daltonismo

La ceguera al color está causada por alelos recesivos en cualquiera de dos genes situados en el cromosoma X



(a) Visión a color normal



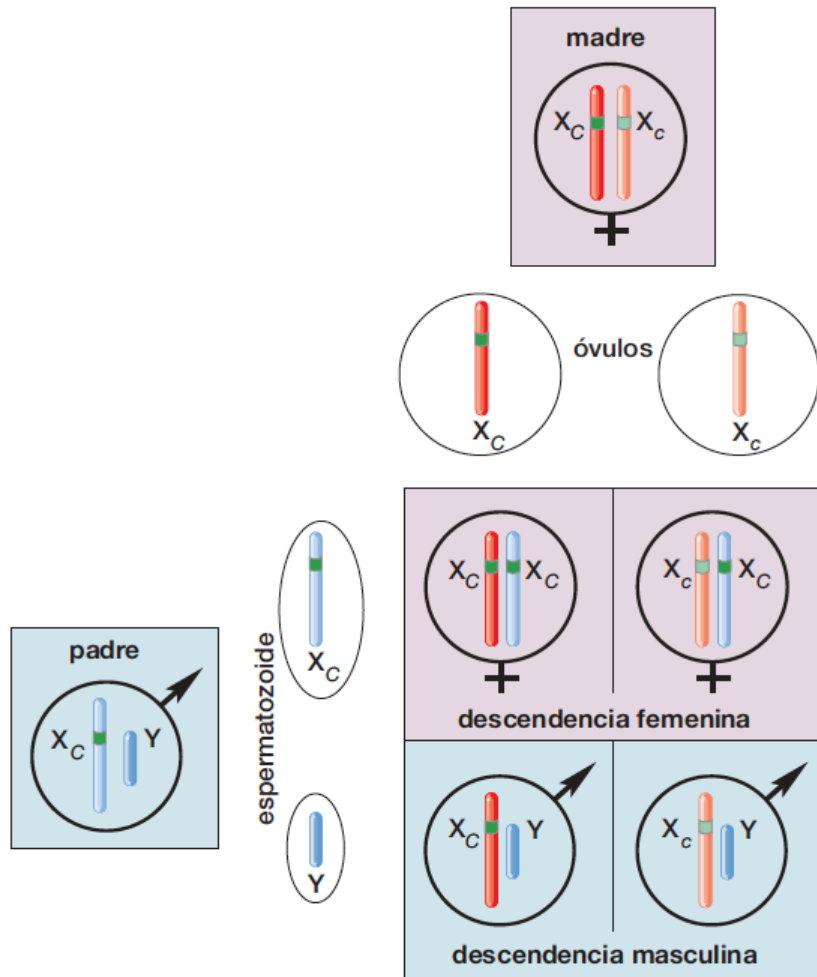
(b) Ceguera a los colores rojo y verde

Hay varios alelos recesivos defectuosos de estos genes si los llamamos c

Aproximadamente 7% de los hombres tienen defectos de la visión cromática. Entre las mujeres, alrededor de 93% son homocigotas normales CC , 7% son heterocigotas normales Cc y menos de 0.5% son **ciegas al color cc** .

DALTONISMO

Herencia ligada al cromosoma X



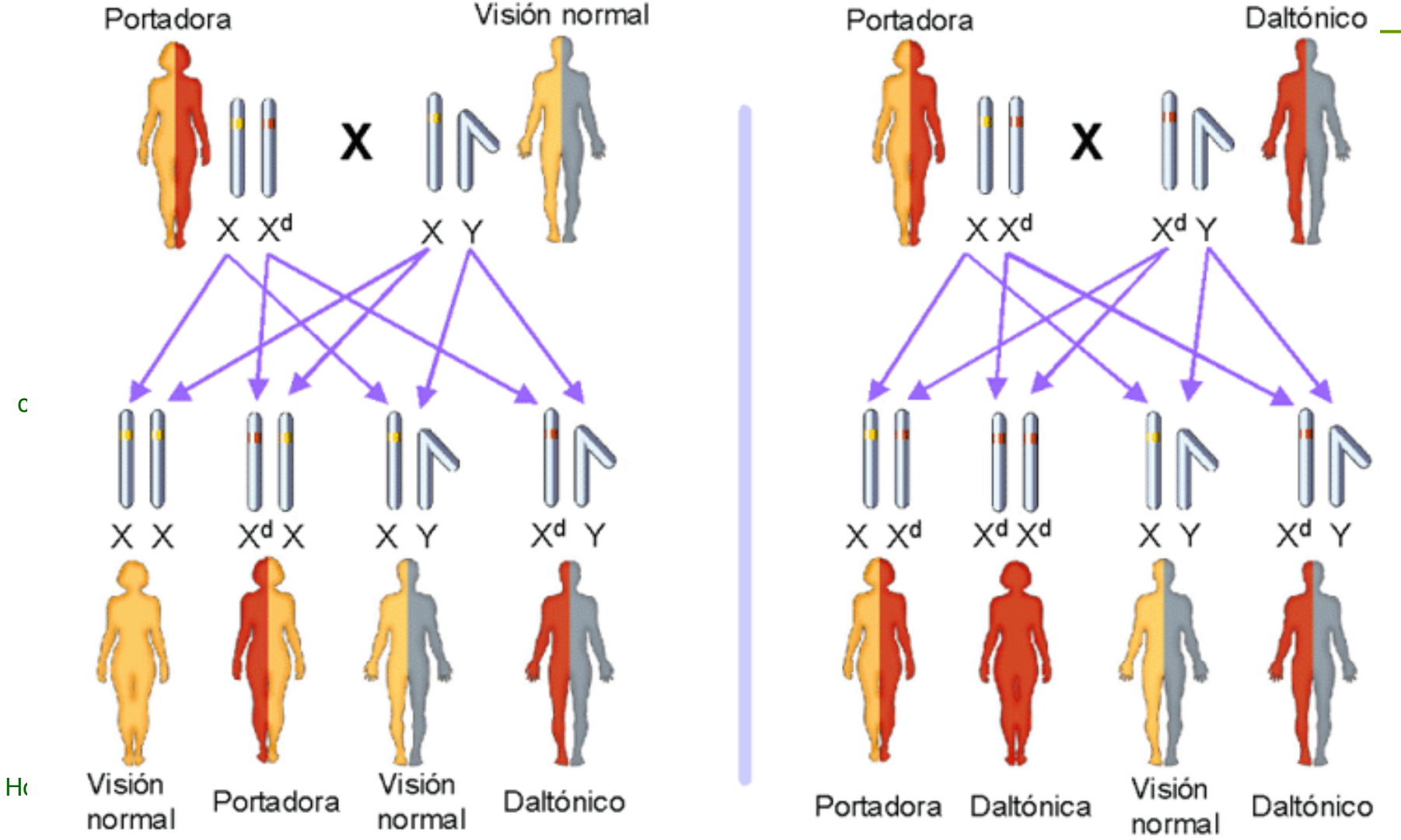
(c) Hijos esperados de un hombre con visión cromática normal (CY) y una mujer heterocigota (Cc)

Gen recesivo en el cromosoma X

ceguera parcial para los colores

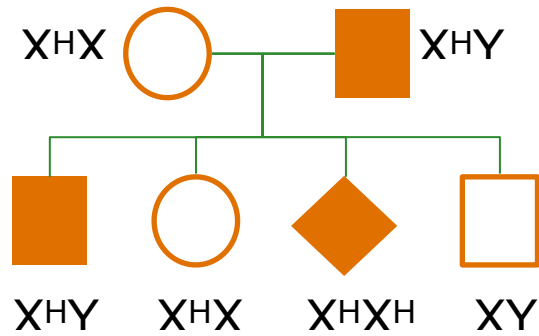
El daltonismo es hereditario y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Si un varón hereda un cromosoma X con el alelo alterado será daltónico. En cambio en el caso de las mujeres, que poseen dos cromosomas X, sólo serán daltónicas si sus dos cromosomas X tienen el alelo alterado (c). Por ello el daltonismo afecta aproximadamente al 8% de los hombres y solo al 0,5% de las mujeres.³

DALTONISMO

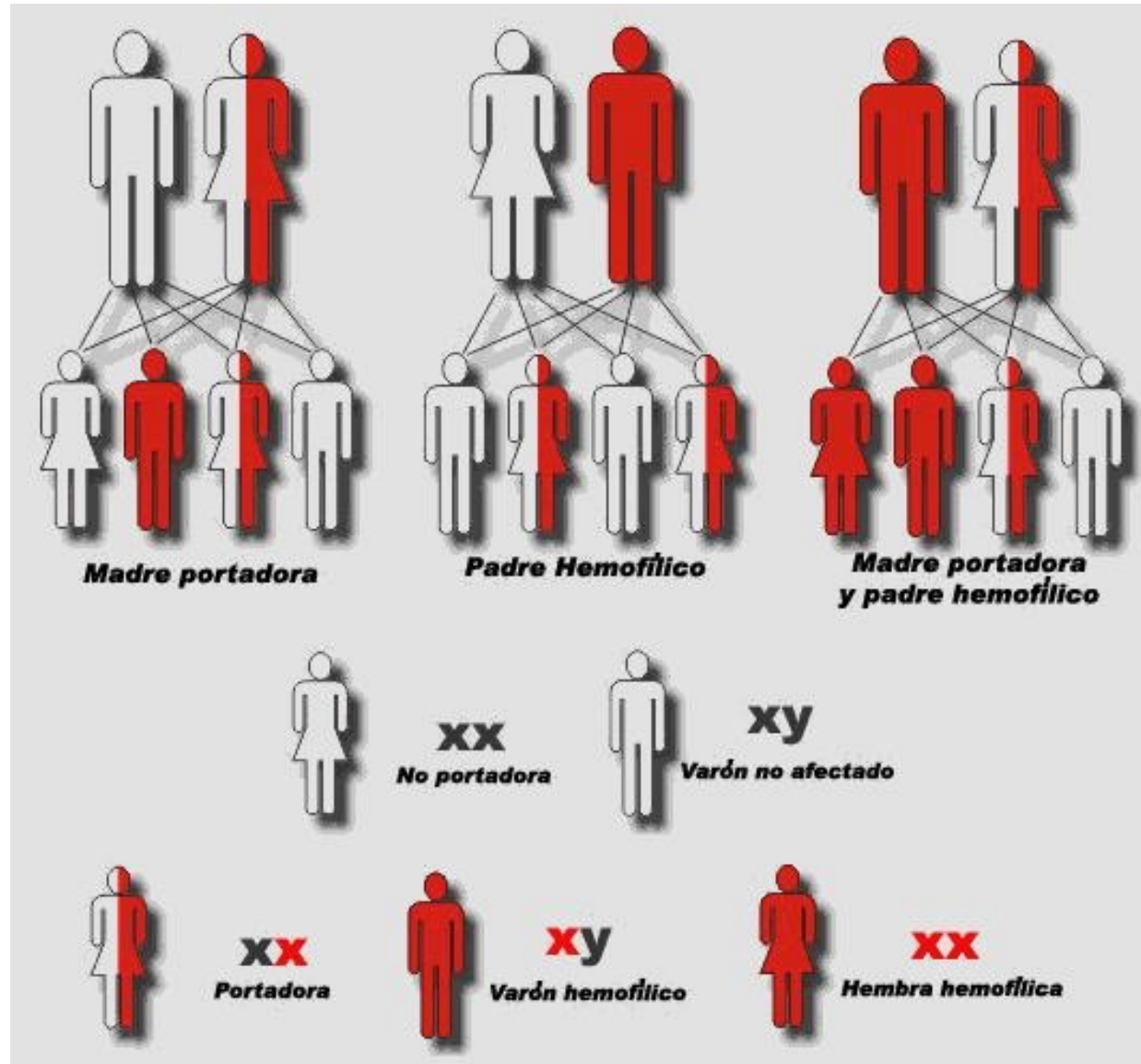


HEMOFILIA

Herencia ligada al cromosoma X



Es una Enfermedad Genética recesiva que impide la buena coagulación de la sangre. Está relacionada con el cromosoma X



Herencia Mendeliana

- Cada rasgo está controlado por un gen único,
- Hay sólo dos posibles alelos en cada gen,
- Un alelo es completamente dominante respecto de otro, que es recesivo.

DOMINANCIA INCOMPLETA

Un alelo dominante no lo es absolutamente frente al recesivo y se expresa en forma intermedia.

El fenotipo de los heterocigotos es intermedio entre los fenotipos de los homocigotos

Padres puros blanco y marrón.
Descendencia ruana



DOMINANCIA INCOMPLETA

Padres homocigotos
contrastantes - roja



X



Padres homocigotos
contrastantes - blanca



Toda F_1 son heterocigotas - rosa

F1



X



F1

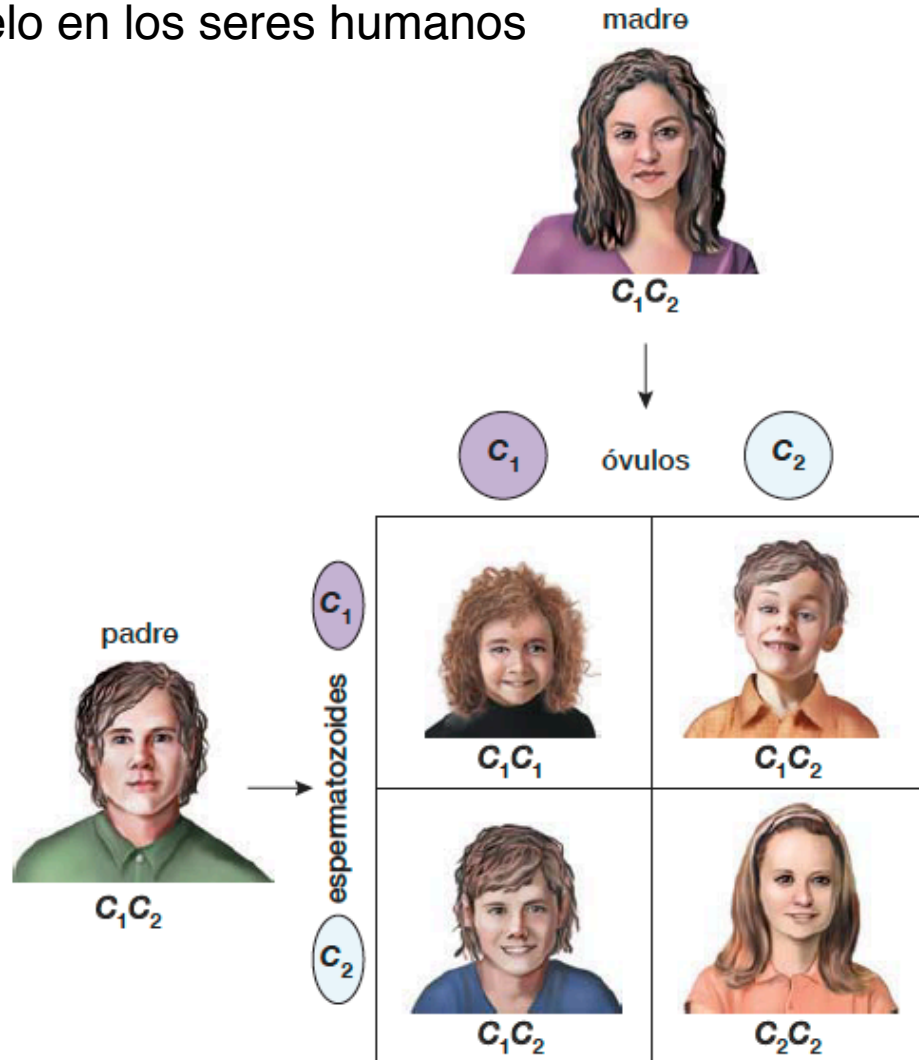


F_2 muestra tres fenotipos en una
proporción 1 blanco : 2 rosas : 1 roja

DOMINANCIA INCOMPLETA

La herencia de la textura del pelo en los seres humanos

En los seres humanos, la textura del cabello está influida por un gen con dos alelos que no son completamente dominantes, a los que llamaremos C_1 y C_2



C_1C_1 = cabello rizado

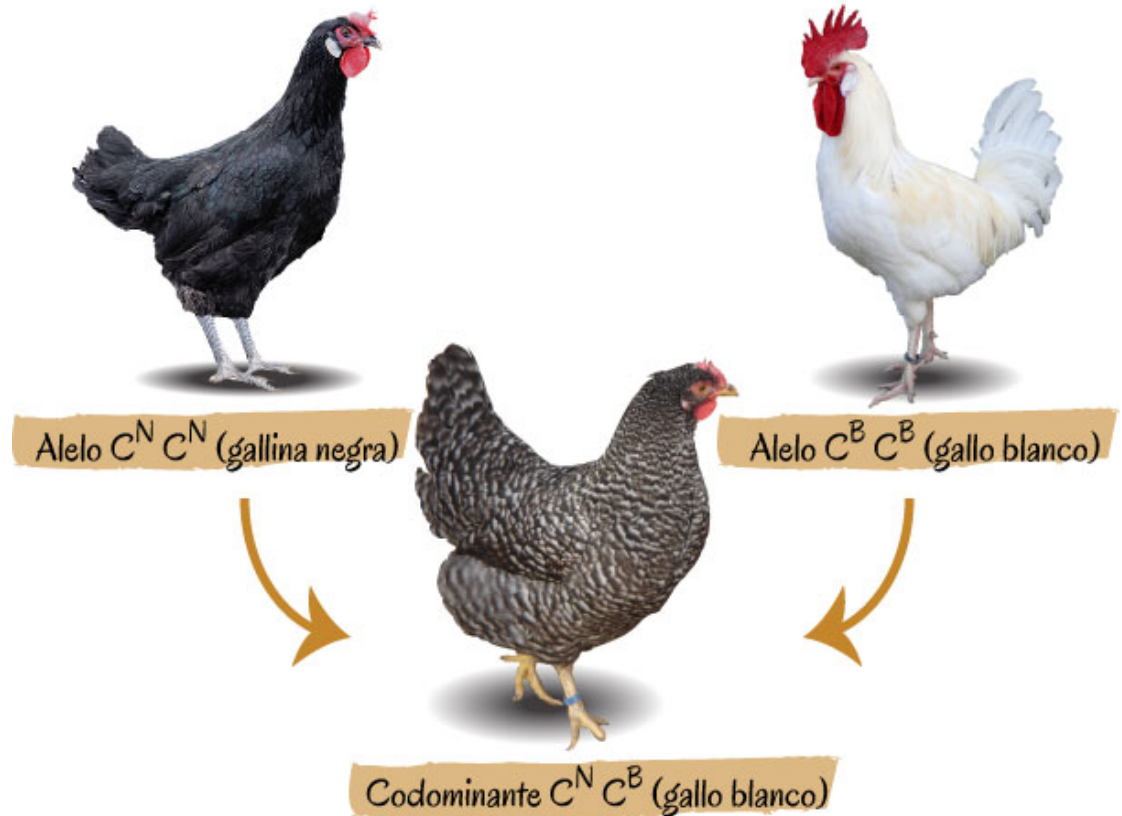
C_2C_2 = cabello lacio.

C_1C_2 (heterocigotos) = , cabello ondulado.

CODOMINANCIA

En un heterocigota se expresan los dos alelos

La codominancia es un modelo hereditario no mendeliano en donde en el estado heterocigoto no hay gen recesivo sino que ambos se comportan como dominantes,



ALELOS MÚLTIPLES:

trastornos genéticos humanos, como el síndrome de Marfan, la distrofia muscular de Duchenne la fibrosis quística y otras están relacionados con genes que poseen alelos múltiples

ALELOS MULTIPLES

Múltiples variantes de un mismo gen

Gen Color pelo en conejos conejos con 4 alelos

CC

$c^{ch}c^{ch}$

$c^h c^h$

cc



Salvaje



Chinchilla,



Himalaya



Albino

ALELOS MÚLTIPLES

HERENCIA DE GRUPOS SANGUÍNEOS EN EL HOMBRE

Responsable un gen que presenta tres alelos de un único gen, de los cuales dos son codominantes entre sí, y a su vez dominantes sobre el tercero

GRUPO SANGUÍNEO	GENOTIPOS POSIBLES
A	$I^A I^A$ ó $I^A i$
B	$I^B I^B$ ó $I^B i$
AB	$I^A I^B$
0 (Cero)	ii

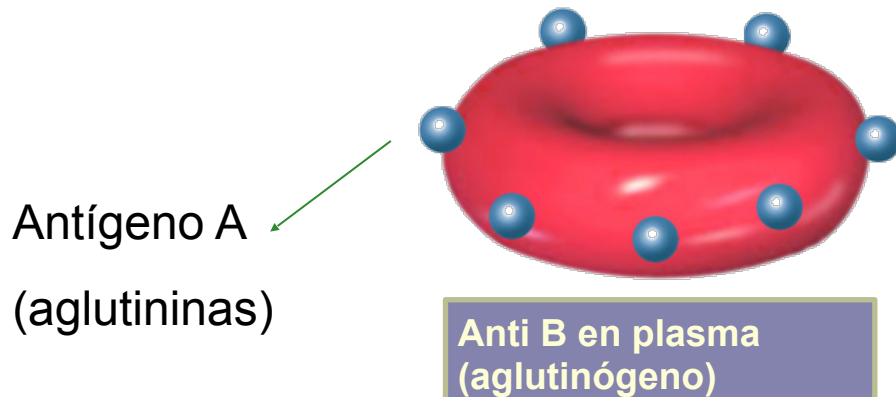
I^A codominante con I^B , y ambos dominantes sobre i

ALELOS MÚLTIPLES

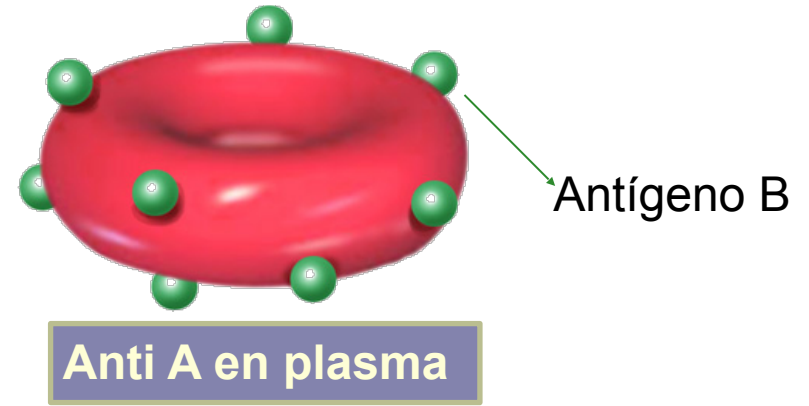
HERENCIA DE GRUPOS SANGUÍNEOS EN EL HOMBRE

Las personas forman anticuerpos del tipo de las **glucoproteínas** que no tienen

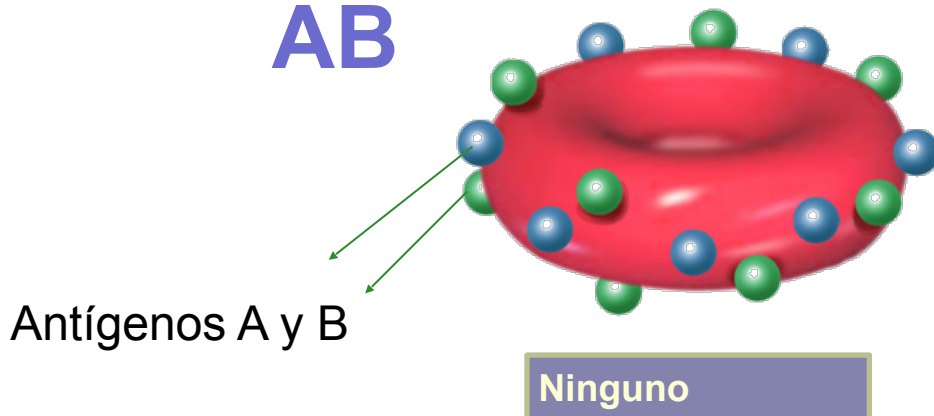
A



B







AB

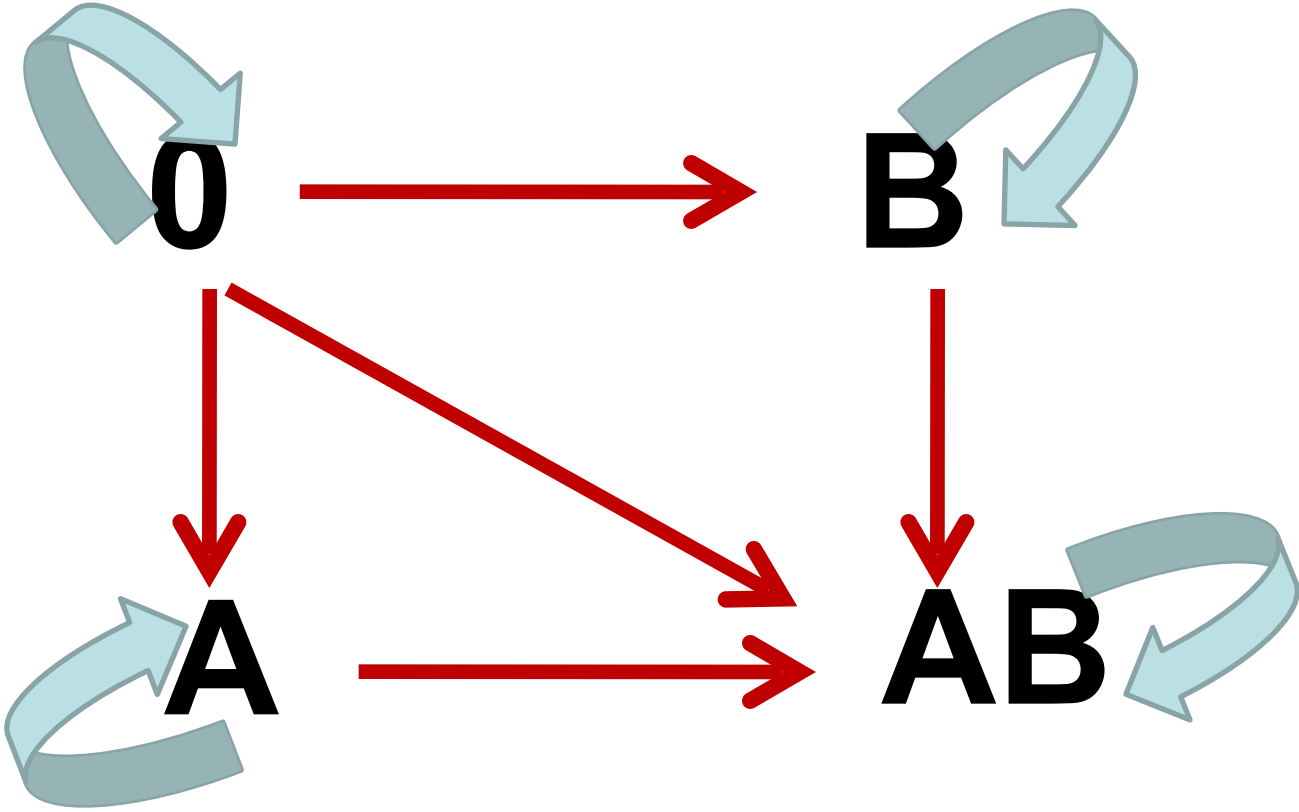


O



Tipo de sangre	Genotipo	Glóbulos rojos	Tiene anticuerpos en plasma para:	Puede recibir sangre de:	Puede donar sangre a:	Frecuencia en Estados Unidos
A	$I^A I^A$ ó $I^A i$	 <p>Glucoproteína A</p>	Glucoproteína B	A u O (sangre sin glucoproteína B)	A o AB	40%
B	$I^B I^B$ ó $I^B i$	 <p>Glucoproteína B</p>	Glucoproteína A	B u O (sangre sin glucoproteína A)	B o AB	10%
AB	$I^A I^B$	 <p>Glucoproteínas A y B</p>	Ninguna glucoproteína A ni B	AB, A, B, O (receptor universal)	AB	4%
O	ii	 <p>Sin glucoproteínas A ni B</p>	Glucoproteínas A y B	O (sangre sin glucoproteínas A ni B)	O, AB, A, B (donador universal)	46%

En las transfusiones sanguíneas reaccionan los antígenos del donante con los anticuerpos del receptor.



Factor RH de la Sangre

El factor Rh es una proteína integral de la membrana aglutinógena de los glóbulos rojos.

Rh positivas aquellas personas que presenten dicha proteína en sus eritrocitos

Rh negativa quienes no presenten la proteína



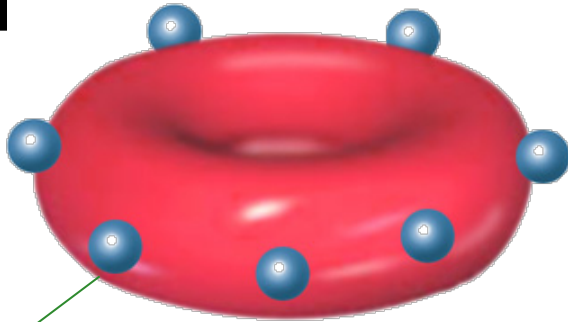
Mono Rhesus

Los genotipos RR y Rr producen **Rh+** y los genotipos rr son **Rh-**



La herencia de los grupos sanguíneos. Alelismo múltiple. Herencia autosómica

Rh



Antígeno D
(Rh+)

El sistema Rh depende del antígeno D.

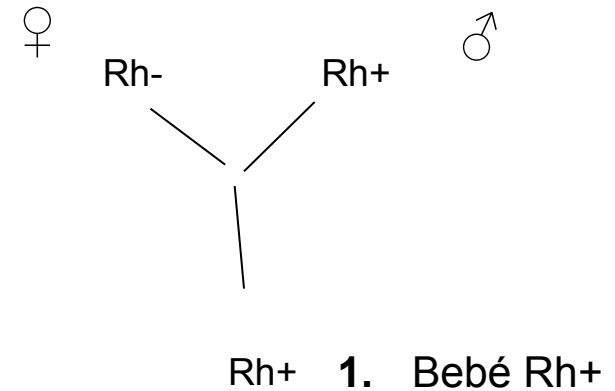
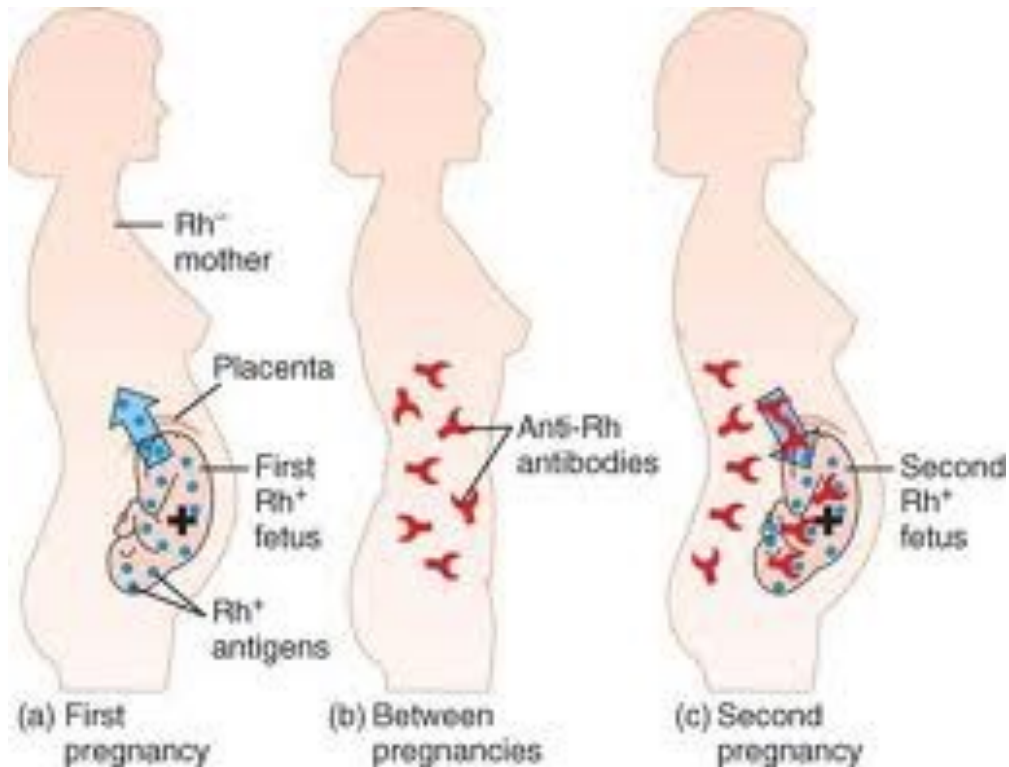
Genéticamente, la presencia del factor Rh está determinada por dos alelos: R y r. Los genotipos RR y Rr producen **Rh+** y los genotipos rr son **Rh-**

Los individuos Rh- son siempre homocigóticos recesivos (rr)



No Anti D
(Rh-)

ERITROBLATOSIS FETAL

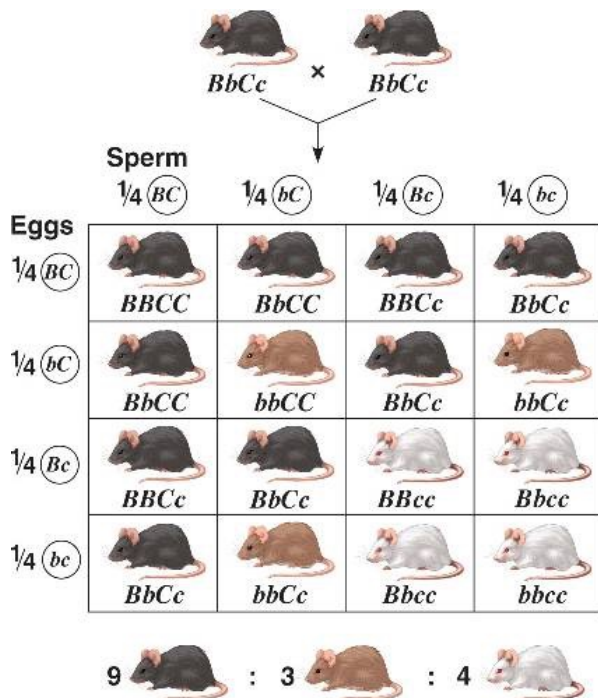


1. Madre Rh⁻ y padre Rh⁺. Bebé Rh⁺. En el primer parto los eritrocitos del bebé entran en contacto con la sangre de la madre. La madre formará **anticuerpos anti Rh** (la madre reconoce como extraño el factor Rh y sintetiza anticuerpos anti Rh).
3. En el segundo embarazo los anticuerpos de la madre pueden pasar de la placenta al embrión ocasionando daños al feto.
3. Solución: inyectar anticuerpos anti Rh (gammaglobulinas anti Rh)

EPISTASIS

Los alelos de un gen afectan la expresión de otro gen

Es un tipo de interacción entre genes situados en distintos loci en un mismo cromosoma que consiste en que un gen puede enmascarar o suprimir la expresión del otro.



Hay un gen **epistático** y otro **hipostático**, se denomina epistático al gen que se manifiesta (el que enmascara el efecto del segundo) e hipostático al gen no alélico que se inhibe

Puede haber por Ej: Epistasis Simple Recesiva y Dominante Y Doble

Tipos de Epistasis mas Comunes



Epistasis Simple Recesiva en Ratones

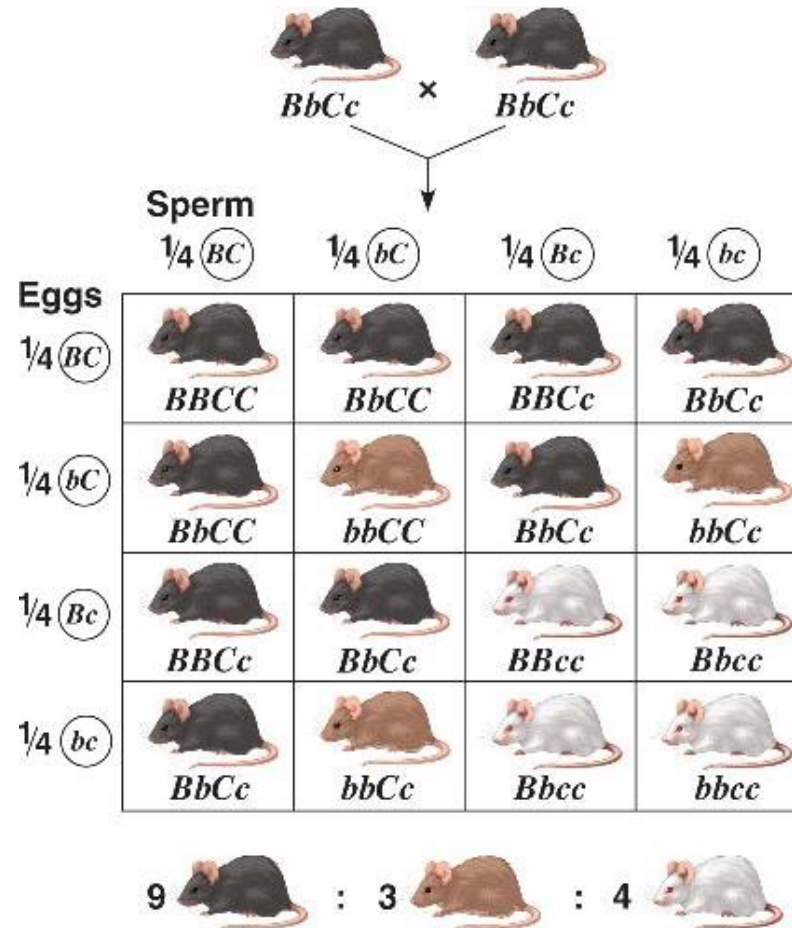
se presentan tres tipos de colores; negro, marrón y albino

El **gen C** estimula la formación de pigmento en el cuerpo.

El **homocigoto (cc)** produce albinismo.

El **gen B** produce pigmento negro

y su alelo **recesivo (bb)** produce el pigmento marrón en presencia del **gen C**.



El gen *c* en estado homocigótico (*cc*) es epistático sobre los genes *B* y *b*, por lo cual *ccBB*, *ccBb*, *ccbb*, son albinos.

El gen *c* en estado homocigótico (*cc*) es epistático sobre los genes *B* y *b*,

Epistasis Simple Dominante en color de pelo en perros

(**A**): color negro.
(**a**): color marrón.
(**B**): inhibe la expresión de color (blanco).
(**b**): no inhibe la expresión de color (negro o marrón).

Si se aparean machos y hembras blancos con genotipo $AaBb$, la descendencia presentará una relación fenotípica de:

12 blancos : 3 negros : 1 marrón

Esto ocurre porque el gen B es epistático sobre los alelos A y a, en consecuencia todos los individuos con genotipo **A-B-** y **aaB-** serán **blancos**.

EPISTASIS

Cuatro crestas diferentes en gallinas: Simple, en Roseta, en Guisante, en Nuez.

Las determinan dos genes diferentes (2 pares de alelos) R, r y P, p.



C. simple
rrpp



C. roseta
Rrpp, RRpp



C. guisante
rrPp, rrPP



C. nuez
RRPP,

RrPP, RrPr
RRPp

Cresta simple homocigota recesiva para los dos rrpp

Cresta en roseta un R dominante y los p recesivos RRpp, Rrpp

Cresta en guisante un P dominante y los r recesivos rrPP, rrPp

Cresta en nuez por lo menos un alelo dominante de cada gen RRPP, RrPP, RRPp, RrPp

Herencia Poligénica:

Varios genes para una misma característica.

Es aditiva: Color de la piel, color de ojos, altura, etc.

Ej. Color de la piel (tomamos 3 genes):

A y a, B y b, C y c

Cuanto más letras mayúsculas (Dominantes) más oscura será la piel



AABBCC- la piel más oscura

aabbcc- la piel más clara

Pleiotropia

GENES UNICOS CON EFECTOS MÚLTIPLES EN EL FENOTIPO

- Alelos únicos que tienen más de un efecto fenotípico diferenciable.
- Un ejemplo de ésto es el patrón de coloración y ojos cruzados en gatos siameses. Ambas características están causadas por el mismo alelo.
- Estos caracteres no relacionados causados por la misma proteína producida por el mismo alelo.

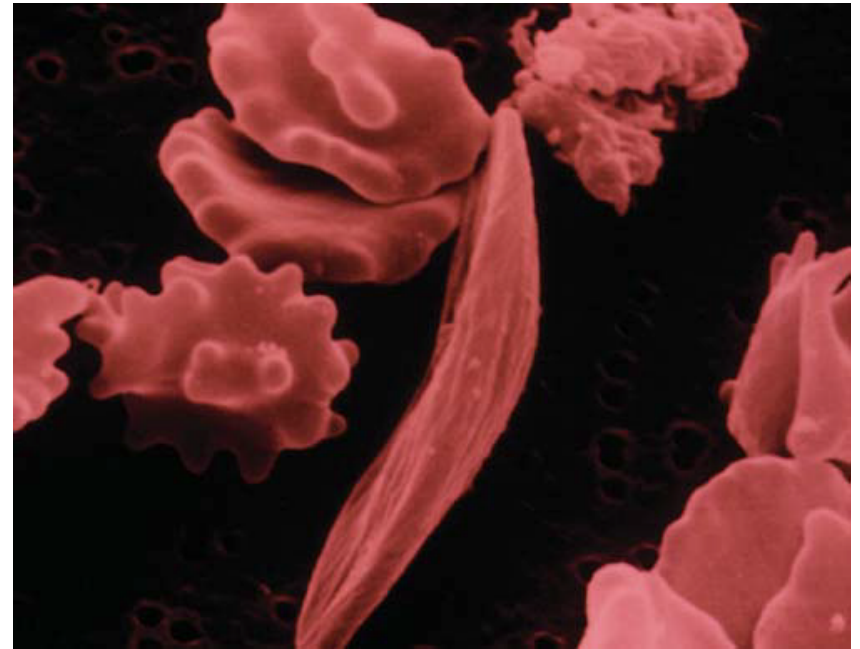
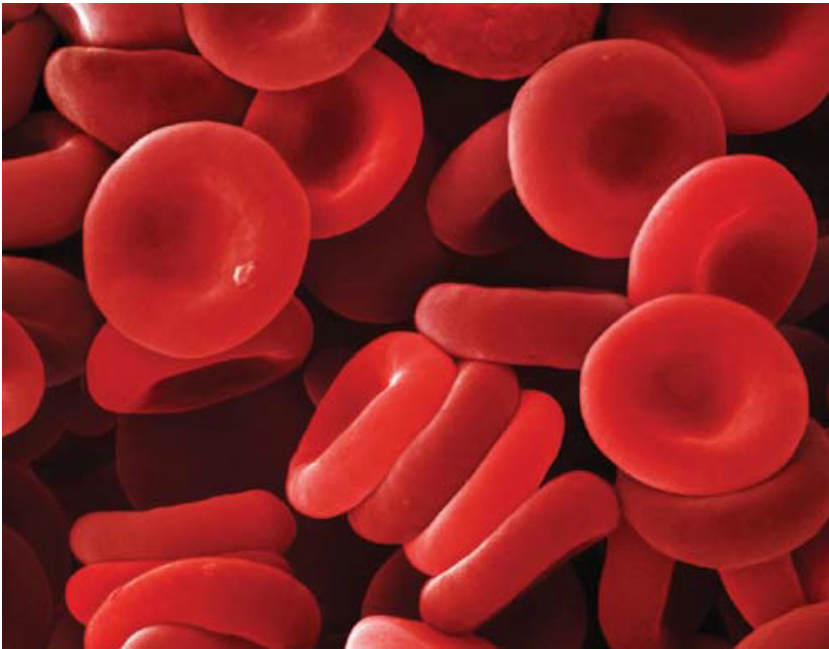


- Ejemplo gen w en felinos: produce color blanco y sordera
- El gen mirlo en Collie: manchas grises, microftalmia, hipoacusia



La anemia de células falciformes es causada por un alelo defectuoso para la síntesis de la hemoglobina

Globulos Falciformes

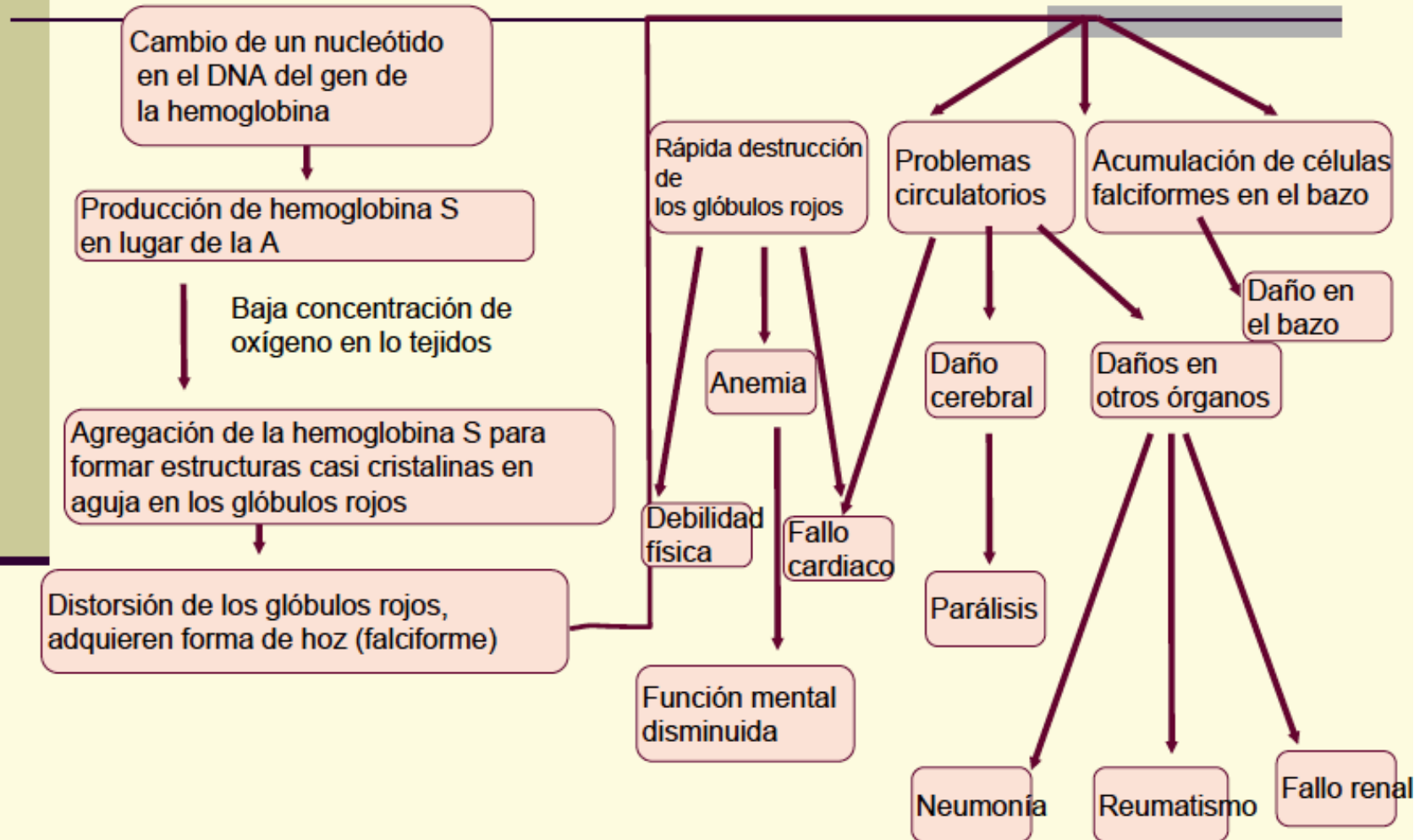


Es un cambio en un único nucleótido y da por resultado un aminoácido incorrecto en una posición crucial de la molécula de hemoglobina,



Pleiotropía

Ejemplo anemia falciforme



Genes Letales

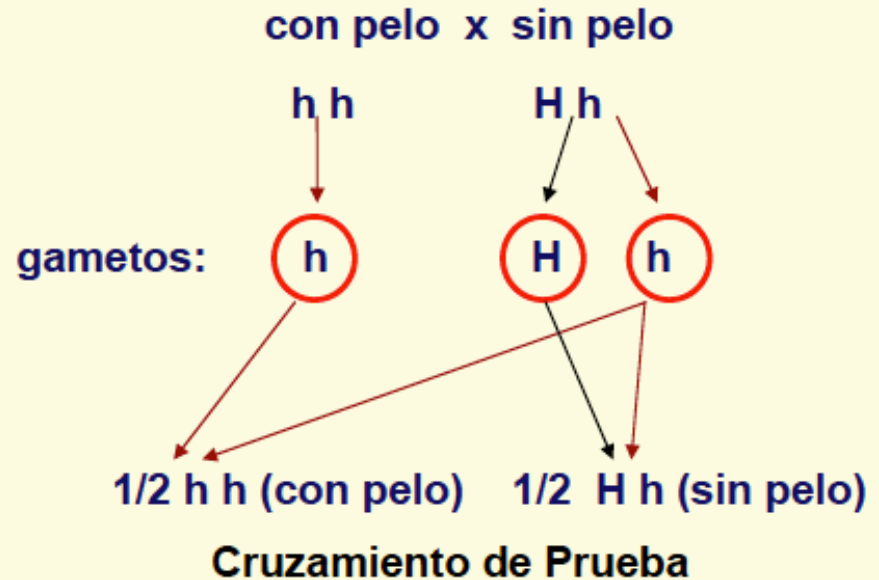
Ausencia de pelo en perros

Alelo H es dominante para ausencia de pelo y letal en estado homocigoto.

		}	1/4 h h	normal (con pelo)	
H h	x		H h	1/2 H h	sin pelo
(sin pelo)			(sin pelo)	1/4 H H	muere antes de nacer



Xoloitzcuintle



El ambiente afecta la acción de los genes

Zonas cálidas pelaje claro (afecta producción de melanina)

ALELOS SENSIBLES A LA TEMPERATURA - En ratones, conejos y la mosca de la fruta

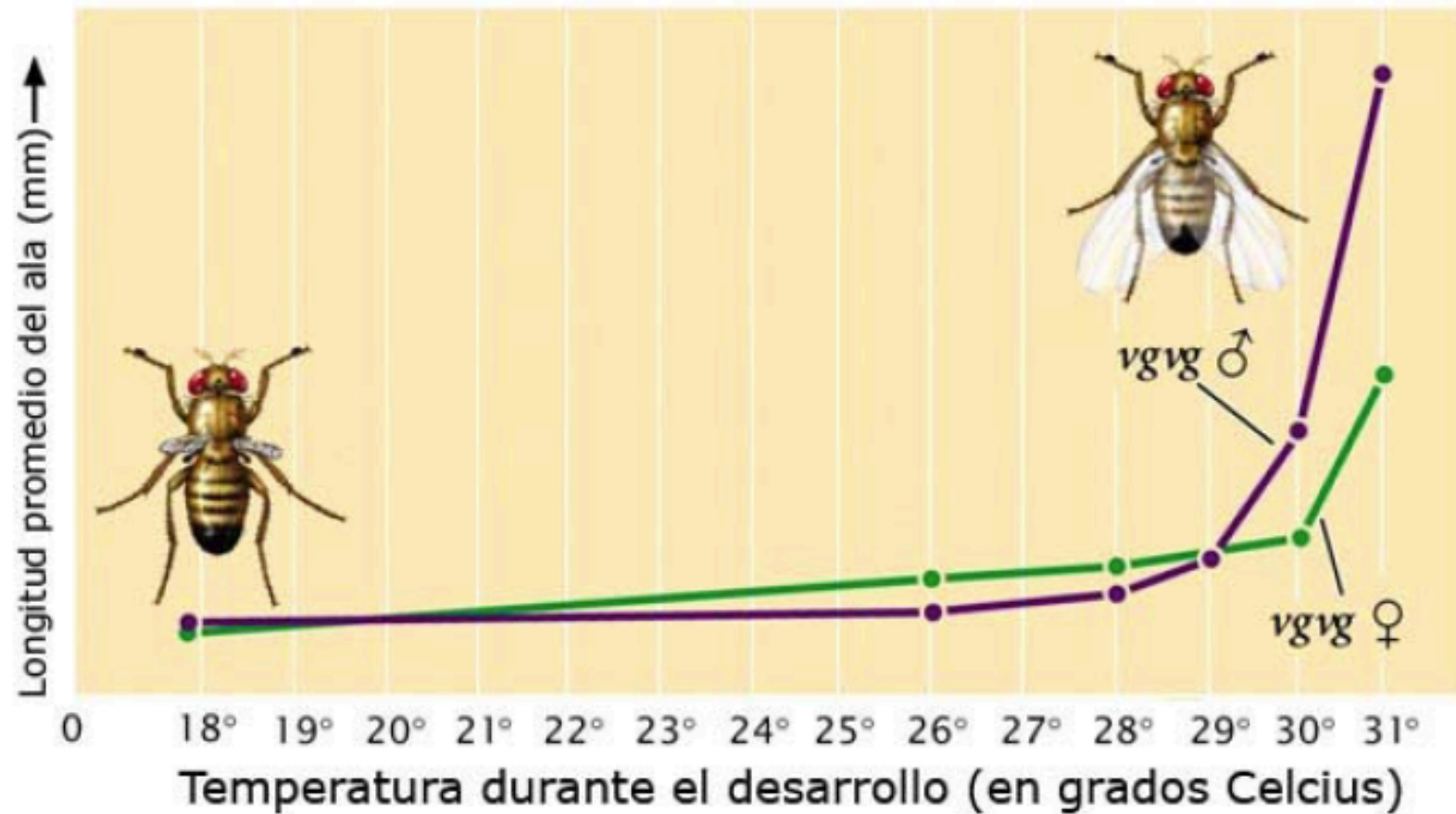


Himalaya ($c^h c^h$)



Albino ($c c$)

Alelo de alas vestigiales



Penetrancia y expresividad

Ambos conceptos se refieren a la expresión fenotípica variable de ciertos genes

Penetrancia: Proporción de individuos en una población que presentan el fenotipo correspondiente a su genotipo. Si $P < 1$ se habla de penetrancia incompleta

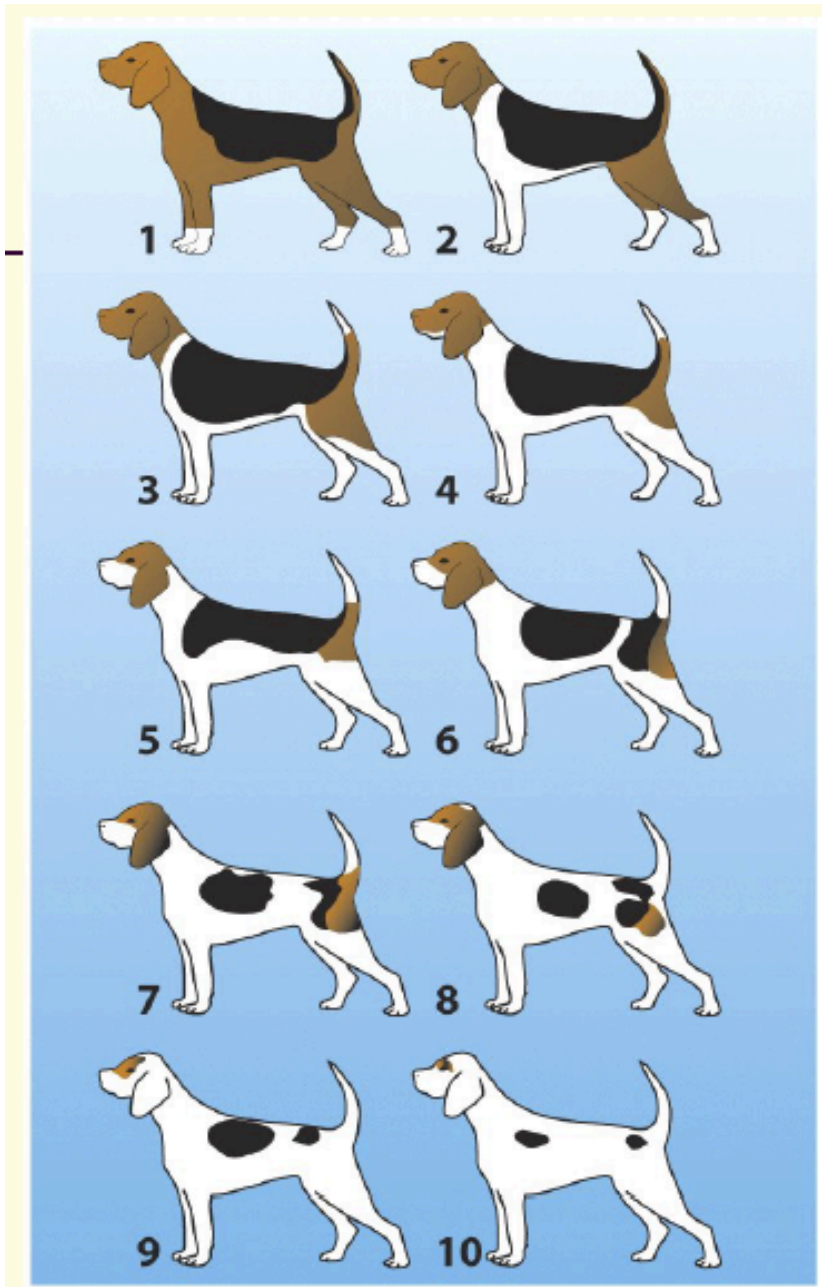


Expresividad: El grado de expresión individual de un fenotipo para un genotipo dado



Expresividad Variable

Manchado en Perros Beagle



Expresividad



Figure 2-33a
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

La polidactilia se manifiesta en grados distintos

La enfermedad de Huntington

Deterioro lento y progresivo de algunas partes del cerebro, lo que produce una pérdida de la coordinación, movimientos espasmódicos, trastornos de la personalidad y, finalmente, la muerte en los casos mas graves.

Los síntomas de la enfermedad de Huntington aparecen entre los 30 y los 50 años. Por tanto, muchas personas pasan el alelo a sus hijos antes de sufrir los primeros síntomas

Penetrancia Incompleta de un gen Letal

Enfermedad de Huntington: Desorden neurodegenerativo de expresión tardía causada por un Gen dominante. Produce grados de letalidad variable en humanos (penetrancia incompleta).

GENES LETALES : Todos mueren

GENES SEMILETALES: muere sobre el 50%

GENES SUBVITALES : muere menos del 50%



THE
MEDICAL AND SURGICAL REPORTER.
No. 25.] PHILADELPHIA, APRIL 15, 1892. [Vol. XXV.—No. 15.
ORIGINAL DEPARTMENT.
Communications.
GEORGE HUNTINGTON, M.D.
OF BOSTON, MASS.
The above communication may be the first
afforded, or both simultaneously. All the
voluntary muscles are liable to be affected,
those of the face being especially so.
If the patient is in a position to speak
it is accomplished with a great deal of
difficulty and uncertainty. The hands are
trembling—the pulse irregular and the
face flushed. The muscles are shrunken, and the
limbs and legs kept in perpetual motion; the
eyes are turned in, and the patient, unless
a very appropriate diagnosis. The disease,
as it is commonly met, is by no means a
degenerative or morbid affection, however dis-
tinct and singular are the motor, gaze
or to be feared. In most marked and char-
acteristic cases, the complete destruction of

ANOMALIAS CROMOSÓMICAS

Ciertas enfermedades genéticas son causadas por alteraciones en los cromosomas, como modificación en el número, en la forma, perdidas, duplicaciones etc.

ALTERACIONES ESTRUCTURALES

Mutaciones Cromosomicas

Delección: Intersticial, Terminal

Duplicación

Inversión

Traslocación

a) Delección



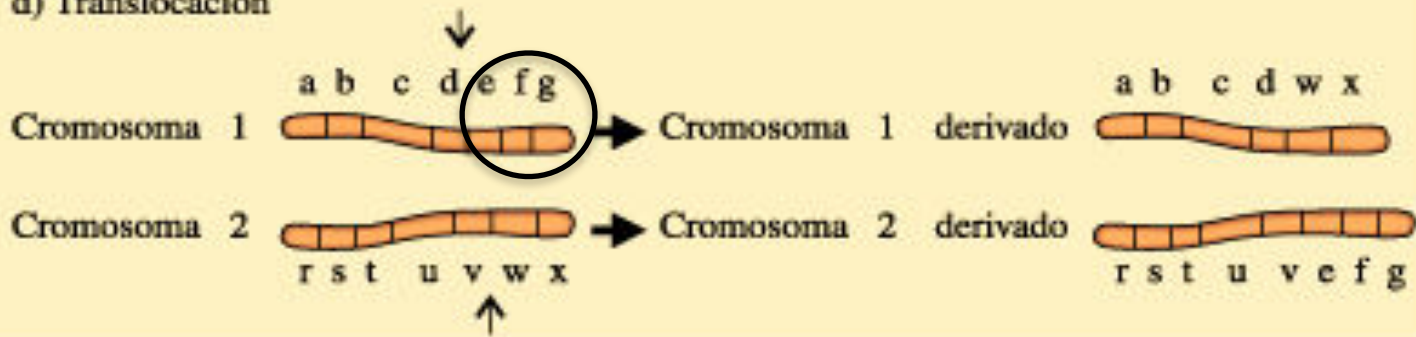
b) Duplicación



c) Inversión



d) Translocación

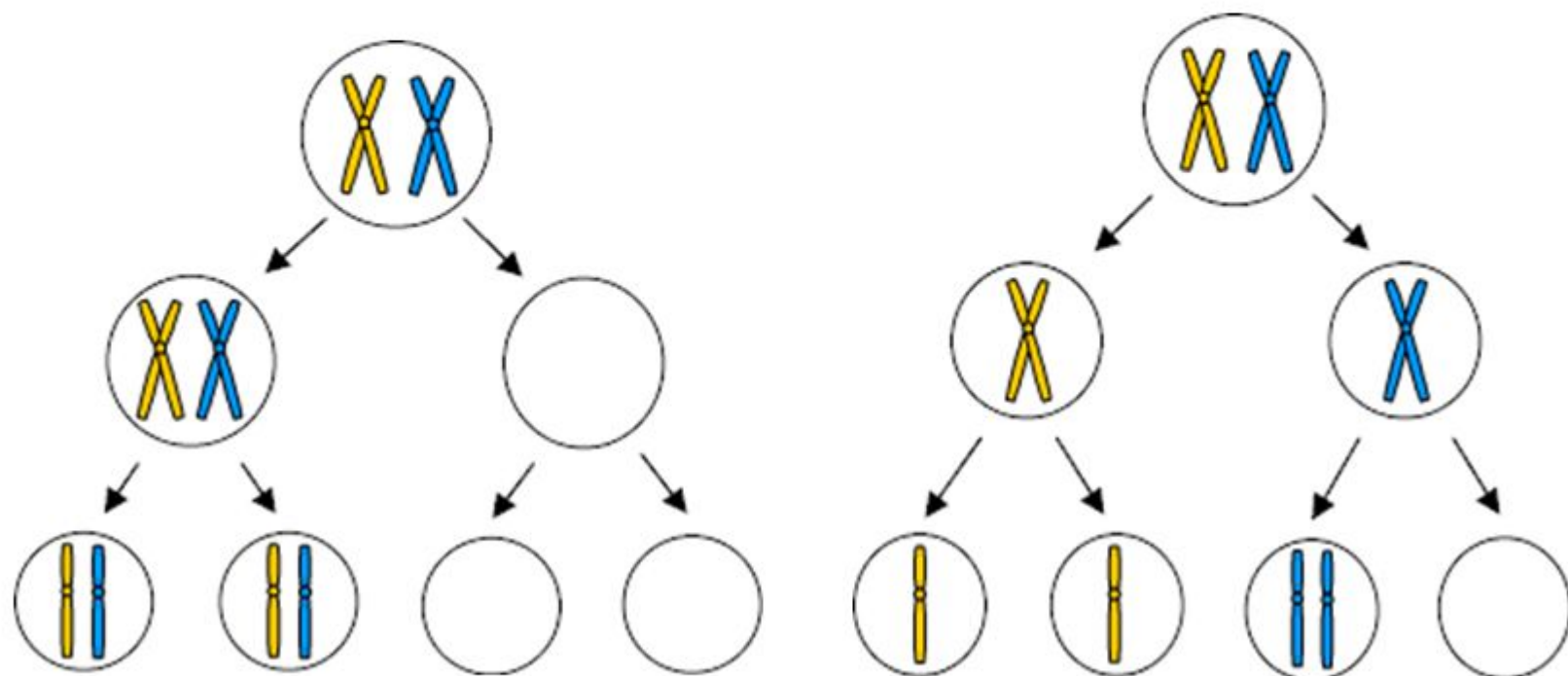


ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS

Provocadas por No Disyunción de cromosomas homólogos o de cromátides hermanas durante la meiosis

La aneuploidía se debe a fenómenos de *no-disyunción meiótica*, que es un error en la segregación de los cromosomas durante la meiosis.

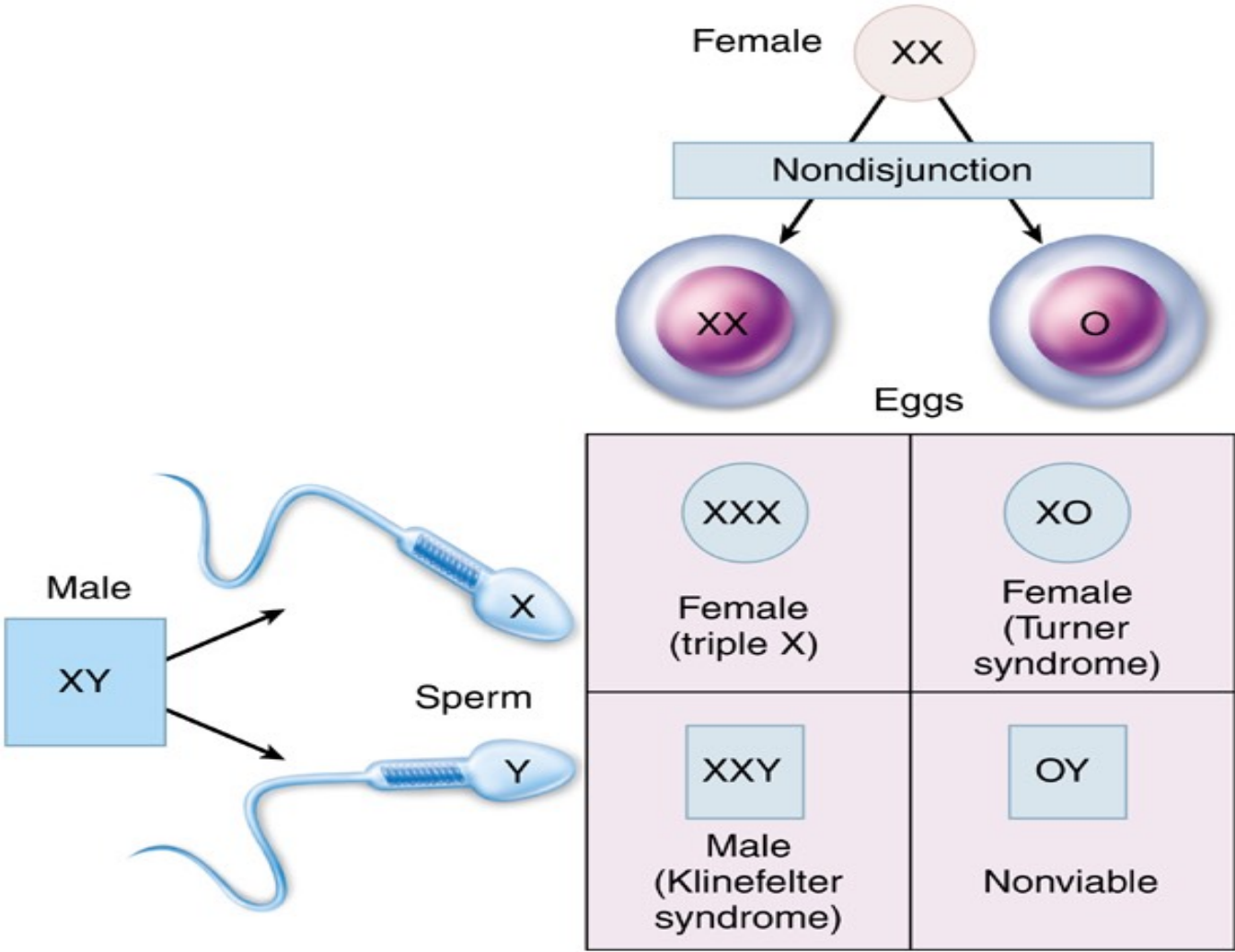
Esto da lugar a trisomías y monosomías.



No disyunción durante la meiosis I

No disyunción durante la meiosis II

No Disyunción



Alteraciones cromosómicas numéricas

Monosomías: ausencia de cromosoma (un solo X)

Síndrome de Turner. Una en 2500 mujeres.

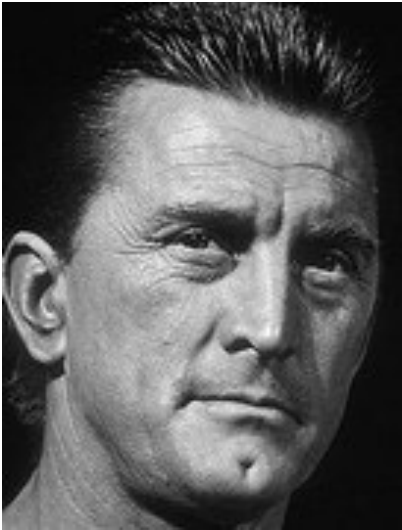
Esterilidad. Deberán tomar hormonas para los cambios en la pubertad

Trisomías: exceso de un cromosoma.

Síndrome de Down. Deficiencias mentales

Síndrome de Klinefelter, dos o más (XXY): Infértiles, incapacidad de aprendizaje.

HERENCIA MENDELIANA HUMANA

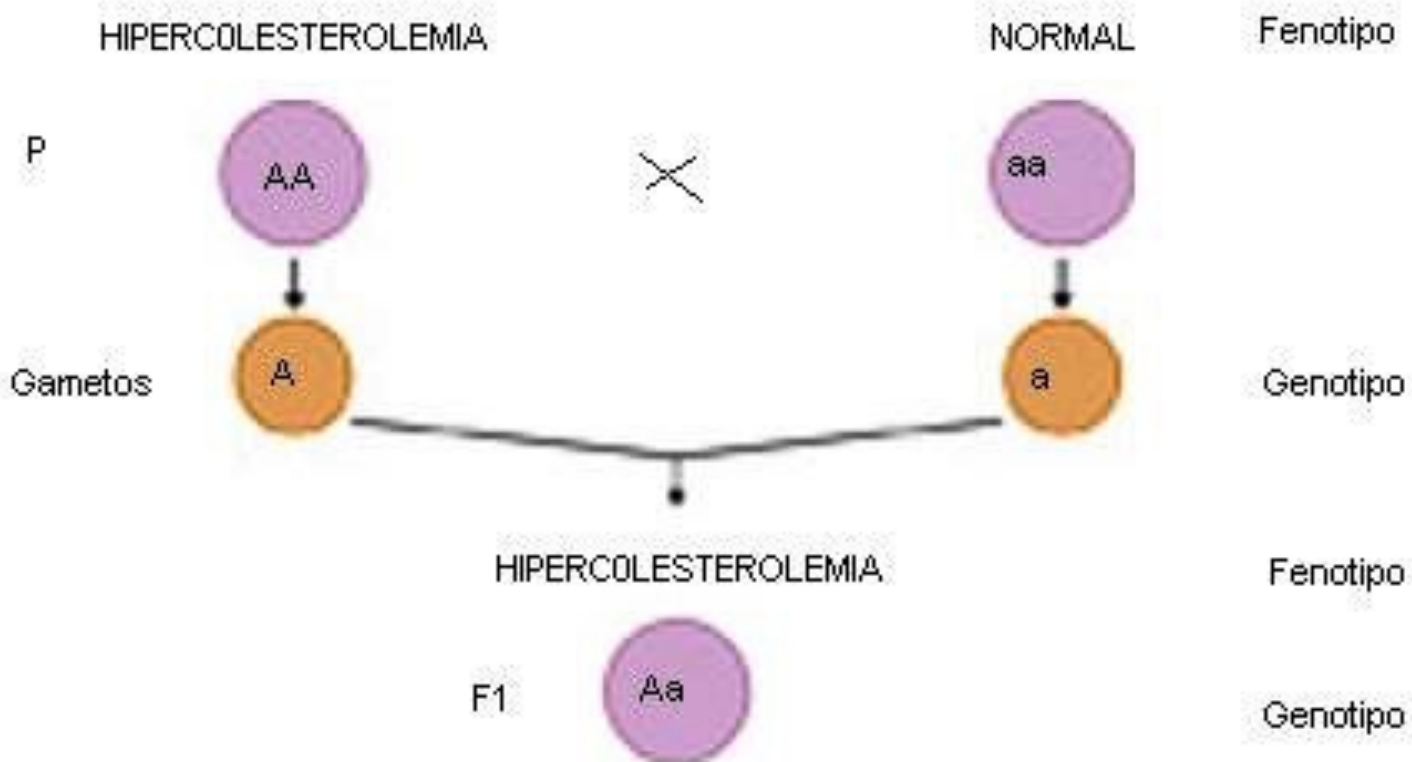


HERENCIA MENDELIANA HUMANA

DOMINANTE	RECESIVO
NACIMIENTO DEL PELO “PICO VIUDA”	NO PICO VIUDA
HOYUELO EN CARA	NO HOYUELO EN CARA
LOBULO OREJA LIBRE	LOBULO OREJA PEGADO
HENDIDURA BARBILLA	NO HENDIDURA BARBILLA
PECAS	NO PECAS
CERUMEN HUMEDO	CERUMEN SECO
DOBLAR LENGUA	NO DOBLAR LENGUA
VISION NORMAL	DALTONISMO
VISION MIOPE	VISION NORMAL

Hipercolesterolemia

HERENCIA DOMINANTE



Albinismo

HERENCIA RECESIVA

