



I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

GUÍA DIDÁCTICA N°1

*¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!*

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

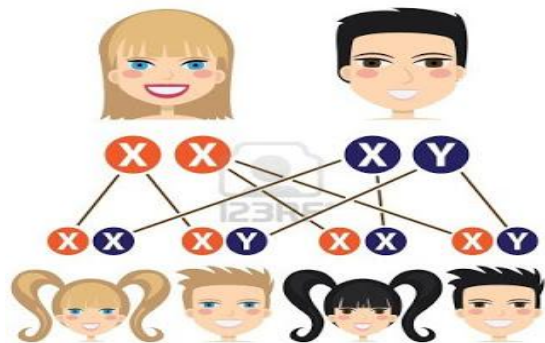
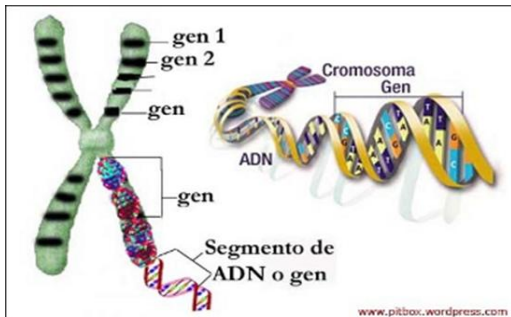
FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 1 de 13

<b>Nombres y Apellidos del Estudiante:</b>	<b>Grado: OCTAVO</b>
	<b>Periodo: SEGUNDO</b>
<b>Docente:</b>	<b>Duración: 18 Horas</b>
<b>Área: CIENCIAS NATURALES Y EDUCACIÓN AMBIENTAL</b>	<b>Asignatura: BIOLOGÍA</b>
<b>ESTÁNDAR:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Explico la variabilidad en las poblaciones y la diversidad biológica como consecuencia de estrategias de reproducción, cambios genéticos y selección natural.</li><li>• Identifico aplicaciones de algunos conocimientos sobre la herencia y la reproducción al mejoramiento de la calidad de vida de las poblaciones.</li></ul>	
<b>INDICADORES DE DESEMPEÑO:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Diferencia las leyes del Mendel y la relación con las manifestaciones fenotípicas, elaborando esquemas representativos de cruces.</li></ul>	
<b>EJE(S) TEMÁTICO(S):</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Genética Mendeliana:</b></li><li>• <b>Teoría cromosómica de la herencia.</b></li><li>• <b>El factor RH: herencia de los grupos sanguíneos.</b></li></ul>	
<b>MOMENTO DE REFLEXIÓN / CRECIMIENTO PERSONAL/ SEGÚN EL TEMA</b> <i>“El mayor placer de la vida es hacer lo que la gente dice que no puedes” Walter Bagehot</i>	
<b>ORIENTACIONES</b>	
Las orientaciones para lograr desarrollar competencias y alcanzar los objetivos preestablecidos con esta guía son los siguientes:  <b>1.</b> Interacción entre el docente y los estudiantes sobre los conocimientos previos y explicación sobre la temática de la misma.  <b>2.</b> Se organizan los estudiantes en grupos con el compromiso y la disponibilidad de realizar una actividad de inicio que le permita explorar en el mundo maravilloso de la genética.  <b>3.</b> Luego de leer detenidamente la guía, subraye las inquietudes que encuentre y busque aclarar las ideas junto con sus compañeros y el docente.  <b>4.</b> Continuando con la apropiación de lo contextual, desarrolle las actividades propuestas, se socializa para aclarar las ideas y realice el compromiso que complementa el proceso de aprendizaje.  <b>5.</b> Los criterios Para la evaluación de esta guía, tiene en cuenta la participación, responsabilidad, puntualidad y convivencia del Estudiante; desarrollo de las actividades propuestas y evaluaciones escritas. (Autoevaluación, coevaluación y Heteroevaluación).	
<b>EXPLORACIÓN</b>	
¿Qué entiendes por genética? _____	
Explique el cruce entre el joven de cabello negro y la joven de cabello rubio. _____	
¿Qué relación se presenta entre las estructuras y las características de los jóvenes? _____	



Las siguiente estructuras a que corresponden:



### CONCEPTUALIZACIÓN

## GENETICA

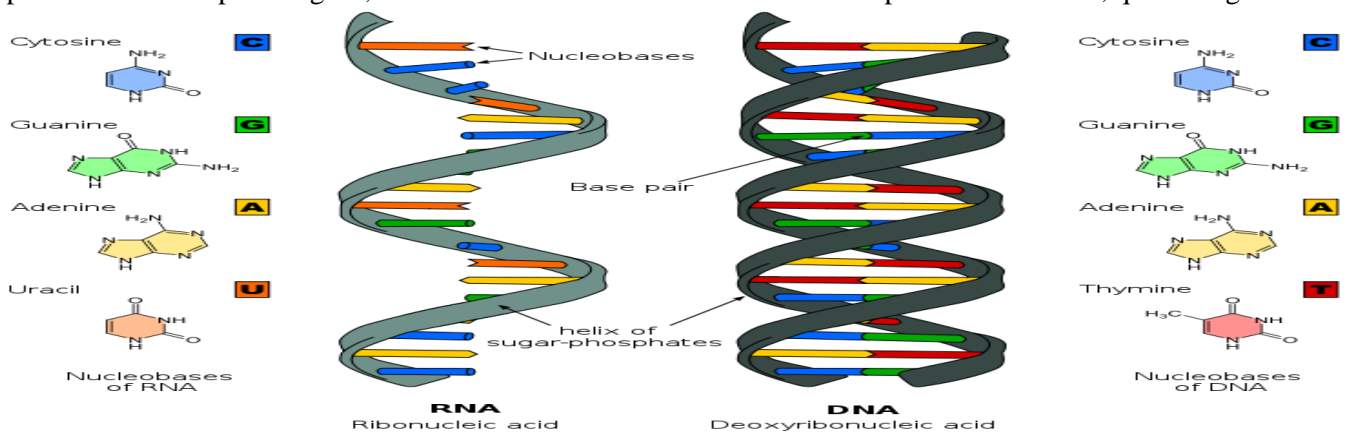
La genética es el campo de la biología que busca comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación. Genética proviene de la palabra γένος (gen) que en griego significa "descendencia". Así pues, la genética es una ciencia y como tal, implica un conocimiento cierto de las cosas por sus principios y sus causas, relacionados con la herencia biológica y la variación que se presenta entre los descendientes de una misma especie. Todos los individuos están formados por unidades microscópicas que se agrupan formando tejidos. Estas unidades (células) poseen dentro de sí, un núcleo; es decir, una estructura diferenciada dentro de la célula. En el interior del núcleo se halla una macromolécula (una sustancia química,) que es la encargada de la información genética. Llamamos "**gen**", entonces, a las distintas porciones de esta macromolécula que se ocupan, cada una de ellas, de una característica hereditaria determinada. Aunque la obtención de una característica determinada (por ejemplo, el color de los ojos) es más compleja, y depende de la interacción del material genético con el citoplasma celular, con el medio ambiente y también de la interacción con otros genes.

El conjunto de genes heredados es lo que se denomina "Genotipo". El "**Genotipo**" provee la información necesaria para la producción de diversos rasgos; luego éstos se ven influidos por el medio ambiente, y esto dependerá de la vida de cada individuo. De esta interacción con el medio ambiente resulta lo que llamamos "**Fenotipo**" que es aquello que se aprecia sensorialmente del individuo; es decir, sus rasgos físicos. Dijimos que el "gen", estaba compuesto por una macromolécula, es el **ADN** o ácido desoxirribonucleico, que se encuentra formado por dos cadenas unidas entre sí, y enrolladas en una espiral. El genoma es la totalidad de la información genética que posee un organismo en particular. El núcleo de cada una de las células del organismo contiene el denominado material genético, macromoléculas, es decir las espirales de ADN (ácido desoxirribonucleico) de cromosomas sexuales. En estos organismos, las células reproductoras o sexuales tienen por lo general sólo la mitad de los cromosomas presentes en las corporales o **somáticas**. Durante la fecundación, el espermatozoide y el óvulo se unen y reconstruyen en el nuevo organismo la disposición por pares de los cromosomas; la mitad de estos cromosomas procede de un padre, y la otra mitad de la madre. Dispuestas de manera compleja para formar los cromosomas. La Molécula de ADN es una hélice larga y doble, semejante a una escalera de caracol. Los eslabones de esta cadena, que

determinan el código genético de cada individuo, se componen de pares de cuatro tipos de moléculas denominadas Bases (adenina, timina, guanina y citosina). La adenina se empareja con la timina y la guanina con la citosina. El código genético está escrito en tripletes, de manera que cada grupo de tres eslabones de la cadena codifica la producción de uno de los aminoácidos, los cuales son los componentes que constituirán las proteínas. Recordemos que los cromosomas, que están en el núcleo, son unas diminutas estructuras filiformes formadas por ácidos nucleicos y proteínas: están presentes en todas las células vegetales y animales. Contienen el, ADN, que se divide en pequeñas unidades llamadas genes. Éstos determinan las características hereditarias.



Las células de los individuos de una especie determinada suelen tener un número fijo de cromosomas, que en las plantas y animales superiores se presentan por pares. El ser humano tiene 23 pares de cromosomas incluidos un par. Todo ser vivo nace de otro semejante a él, o sea, que posee "caracteres" semejantes a los de su progenitor. Los rasgos se refieren a cada rasgo, ya sea, morfológico (de forma), funcional y bioquímico que presenta un individuo biológico. Se refiere "al conjunto de cosas semejantes entre sí, por tener una o varios caracteres comunes entre sí"). Hasta ahora todo apunta, a que la genética estudia los caracteres semejantes que se transmiten de padres a hijos, aquellos que los hacen parecer entre sí. Pero sucede que también presentan aquellos caracteres que no son semejantes, que varían, y a los cuales dentro de esta ciencia se los denomina "variaciones", y que también son transmitidos genéticamente, o son influenciados por el medio ambiente, al cual se lo denomina "Paratipo". Lo que aún sigue oscuro dentro de esta definición, es cómo se transmiten de una generación a otra, estos "caracteres" y estas "variaciones": aquí es donde aparecería el concepto de "gen", término del cual deriva el nombre de esta apasionante ciencia, que es la genética.



### Conceptos utilizados en genética mendeliana:

**Fenotipo:** literalmente significa "forma que se muestra" y se puede definir como la apariencia física de la característica estudiada. Ejemplos: semilla redonda, semilla arrugada; flor blanca, flor roja; planta alta, planta baja.

**Dominante:** Es dominante el alelo que se expresa a expensas del alelo alternativo. El fenotipo dominante es el que se expresa en la  $F_1$  de un cruzamiento entre dos líneas puras.

**Recesivo:** Es un alelo que se expresa con poca frecuencia.

**Homocigota:** Es un individuo que solamente contiene un alelo del par. Ejemplo: DD es una homocigota dominante; dd es una homocigota recesiva; las líneas puras son homocigotas para el gen de interés.

**Heterocigoto:** Un individuo heterocigoto es aquél que contiene dos formas alternativas de un par de genes. Ejemplo: Dd

**Genotipo:** Es la combinación específica de alelos para cierto gen o set de genes.

**Gen:** Se denomina gen a una porción más o menos larga de ADN (de un determinado cromosoma) que contiene la información para sintetizar una determinada proteína responsable de un carácter.

**Cruce monohíbrido:** Bajo las Leyes de la Genética Mendeliana, es un cruce entre cepas puras que solo difieren en una característica.

**Cruce dihíbrido:** Emparejamiento de dos individuos, organismos o cepas que poseen pares de genes distintos. Los cuales determinan dos rasgos específicos o en los que se están valorando dos características genéticas en particular.

**Alelo:** Es una forma alternativa de un par de genes dado. Por ejemplo planta alta y planta enana son los alelos relacionados con la altura de la planta de arveja utilizados por Mendel en sus cruzamientos.

Pueden existir más de dos formas alternativas de un gen, más de dos alelos, pero solamente dos se dan en un individuo diploide.

**Par alélico:** Es la combinación de dos alelos de un par de genes.



### GENÉTICA MENDELIANA

#### GENÉTICA MENDELIANA

##### Gregorio Mendel



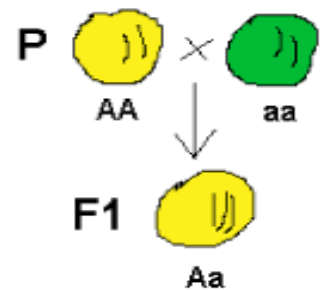
Los primeros trabajos en genética fueron realizados por Mendel. Inicialmente efectuó cruces de semillas, las cuales se particularizaron por salir de diferentes estilos y algunas de su misma forma. En sus resultados encontró caracteres como los dominantes que se caracterizan por determinar el efecto de un gen y los recesivos por no tener efecto genético, sobre un fenotipo heterocigótico.

##### LEYES DE MENDEL

Las leyes de Mendel son el conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos padres a sus hijos. Estas reglas básicas de herencia constituyen el fundamento de la genética.

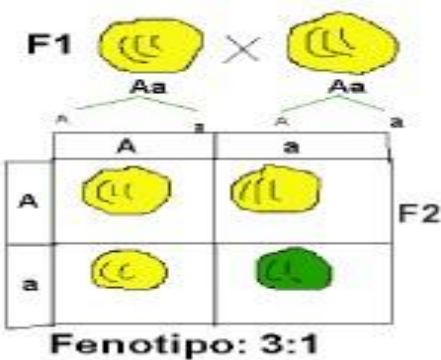
##### 1ª Ley de Mendel: Ley de la uniformidad

Es la ley de la **uniformidad**. Establece que si se cruzan dos razas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación serán todos iguales entre sí (igual fenotipo e igual genotipo) a uno de los progenitores. Mendel cruzó dos variedades 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. Las razas puras empleadas por Mendel eran plantas homocigóticas para ese carácter: los dos alelos que determinan el color de la semilla son iguales, **AA** en uno de los parentales y **aa** en el otro. Los gametos sólo serán **A** y **a** respectivamente. Todas las plantas hijas procedentes de la unión de ambos gametos serán **Aa** y, en consecuencia, iguales entre sí. Se trata de un caso de **dominancia**: el alelo **A** que determina el color amarillo en el guisante **domina** sobre **a**, determinante del color verde. Por eso todas las plantas de la primera generación presentarán el carácter **dominante** (semillas de color amarillo). En definitiva, de todo ello se deduce que todos los individuos que resulten del cruce entre dos individuos homocigóticos para un carácter son iguales genotípicamente (**Aa**) y fenotípicamente (guisantes de color amarillo).



##### 2ª Ley de Mendel: Ley de la segregación

la segregación equitativa o disyunción de los alelos. Esta 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 explicó estos resultados afirmando que los "factores" que determinaban la herencia se separaban de forma que cada gameto sólo podía contener uno de ellos. Lo que Mendel llamó "factores" son en realidad los dos alelos de un mismo gen. Los gametos del individuo de la primera generación (heterocigótico) pueden incluir el alelo **A** o el **a**. Según los gametos que se unan obtendremos un tipo u otro de individuo. Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F1) del experimento anterior (figura 1) y las polinizó entre sí. Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción que el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en esta segunda generación.



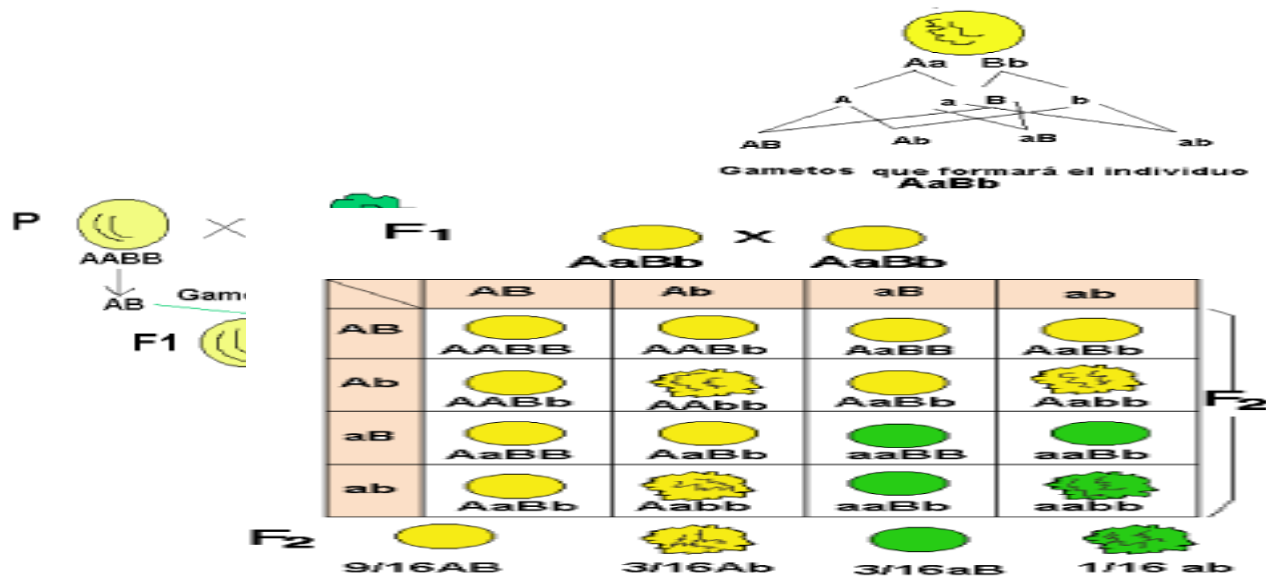
Mendel obtuvo esta ley al cruzar diferentes variedades de individuos heterocigotos (diploides con dos variantes alélicas del mismo gen: Aa), y pudo observar en sus experimentos que obtenía muchos guisantes con características de piel amarilla y otros (menos) con características de piel verde, comprobó 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.





### 3ª Ley de Mendel: Ley de la segregación independiente

En ocasiones es descrita como la 2ª Ley. Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por tanto el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro. Sólo se cumple en aquellos genes que no están ligados (en diferentes cromosomas) o que están en regiones muy separadas del mismo cromosoma. Es decir, siguen las proporciones 9:3:3:1.



### EXCEPCIONES A LAS LEYES DE MENDEL

A pesar de la consistencia de la teoría hereditaria de Mendel, existen algunas excepciones donde algunas de sus leyes no se cumplen. Estos son los caracteres ligados, la codominancia y la dominancia incompleta, los alelos múltiples.

Se denomina **codominancia** al tipo especial de producida cuando un individuo manifiesta o desarrolla tanto el carácter dominante como recesivo. Entendemos como dominante aquel alelo que al ser comparado con otro, tiene más probabilidad de expresarse fenotípicamente. Ocurre cuando los dos alelos se manifiestan simultáneamente. Los heterocigóticos presentan rasgos de los dos progenitores. Un ejemplo es el de los gallos y gallinas de la variedad andaluza. Los descendientes de un cruzamiento entre un individuo homocigótico, de plumas negras, y otro homocigótico, de plumas blancas, son heterocigóticos de plumaje gris azulado.

La **dominancia incompleta** es la interacción genética en la cual los homocigotos son fenotípicamente diferentes a los heterocigotos.<sup>1</sup> Los cruzamientos que tienen una dominancia incompleta son aquellos en los que no existe rasgo dominante, ni recesivo. Suponiendo que la forma de los ojos estuviera determinada por un gen cuyo homocigoto dominante da forma grande y redonda y el homocigoto recesivo da una forma semi-alargada, y el heterocigoto resulte con forma achatada y más alargada que la de cualquier progenitor homocigoto.

### Alelos Múltiples:

Temprano en la historia de la genética se demostró que es posible de que existan más de dos formas de un gen. A pesar de que un organismo diploide puede poseer solamente dos alelos de un gen (y un organismo haploide solamente uno), en una población pueden existir un número total bastante alto de alelos de un mismo gen. Estos numerosos alelos se denominan alelos múltiples y forman toda una serie alélica. El concepto de alélismo es crucial en genética de manera que se considerarán varios ejemplos. Los ejemplos mismos sirven para introducir áreas importantes de la investigación genética. Los **alelos múltiples** proceden unos de otros por mutaciones de diversos tipo

Ejemplo1: Grupos Sanguíneos ABO en los seres humanos

Los grupos sanguíneos ABO están determinados por alelos múltiples tal como se muestra de forma muy simplificada en la siguiente tabla.

<b>Fenotipo</b>	<b>Genotipo</b>
<b>sanguíneo</b>	



O	ii
A	$I^A I^A I^A$ I I o I i
B	$I^B I^B I^B$ I I o I i
AB	$I^A I^B$ I I

La serie alélica incluye tres genes mayores: los alelos i, IA, IB pero por supuesto cualquier individuo tiene solamente dos de estos alelos (o dos copias del mismo). En esta serie alélica IA e IB determinan respectivamente un antígeno único y el alelo i confiere la inhabilidad de producir antígeno. En los genotipos IAi e IBi los alelos IA e IB

#### Herencia de los grupos sanguíneos.

**Karl Landsteiner** descubre la existencia de distintos **grupos sanguíneos**, lo que permite explicar las causas de la incompatibilidad y prevenir sus fatales consecuencias. En 1901, en el Instituto de Patología de Viena, toma muestras de sangre de 22 individuos y analiza el resultado de sus combinaciones. A partir de la presencia o ausencia de antígenos, concluye que hay tres tipos de **glóbulos rojos**, el A, el B y el O. El **grupo A** posee el antígeno A y el anticuerpo anti-B. El **grupo B**, el antígeno B y el anticuerpo anti-A. El **grupo O** carece de ambos antígenos pero tiene anticuerpos anti-A y anti-B. En 1903, dos colaboradores de Landsteiner, **Alfredo de Castello** y **Adriano Sturli**, utilizan los mismos parámetros de clasificación y agregan un cuarto grupo, el **grupo AB**, que cuenta con los dos antígenos y ningún anticuerpo. Desde entonces sabemos con claridad cuál es la relación adecuada entre donantes y receptores de sangre. En primer lugar, las personas de un mismo grupo son compatibles. En segundo término, el tipo dador no debe incluir antígenos que rechazarían los anticuerpos del receptor. Por lo tanto, el grupo O es considerado dador universal y el grupo AB, receptor universal. En 1940 junto con **Alexander Salomon Wiener** descubre otro antígeno en los hematíes al que bautiza como **factor Rh**, al haberse hallado en el suero de conejos inmunizados con sangre procedente de un mono de la India, el *Macacus Rhesus*.

#### Conceptos fundamentales.

- **Aglutinación:** Formación de acúmulos de antígenos reunidos al formarse el complejo antígeno-anticuerpo.
- **Antígeno (aglutinógeno):** Moléculas que generan una respuesta inmune en aquellos individuos que no las han producido, como pueden ser las proteínas o los polisacáridos. Se denomina
- **Anticuerpo (aglutinina):** Moléculas proteicas que pueden reconocer y unirse únicamente a ciertas moléculas específicas que son sus antígenos.
- **Locus:** Lugar del cromosoma donde se encuentra un determinado gen (el plural es *loci* (se lee como loqui)).
- **Proteína:** Biomoléculas de gran tamaño y que intervienen en todas las funciones biológicas. Se forman como consecuencia de la información que presentan los genes.
- **Glóbulo rojo (eritrocito o hematíe):** Célula sanguínea que se forma en la médula ósea roja y que en humanos, al igual que en la mayoría de los mamíferos, ha perdido el núcleo y la mayor parte de los orgánulos citoplasmáticos. Según las proteínas que expresen en su superficie así será el grupo sanguíneo del individuo.

**Transfusiones de sangre.** A partir de las aportaciones de Landsteiner hoy se conocen las **incompatibilidades** que hay entre los diferentes grupos sanguíneos y qué es lo que ocurre con la sangre cuando el grupo sanguíneo no es el adecuado. En la sangre, desde el nacimiento, ya existen en los **glóbulos rojos** (o eritrocitos o hematíes) unas proteínas complejas que actúan como **antígenos** (aglutinógenos) y en el plasma hay **anticuerpos** (aglutininas), que aglutinan y destruyen los glóbulos rojos que tengan el correspondiente aglutinógeno al ponerse en contacto con sangres diferentes. Se conocen 4 grupos sanguíneos según el aglutinógeno que tenga el eritrocito y la aglutinina que tenga en el plasma (realmente son más debido a que se sabe que hay varios subgrupos dentro del A):

GRUPO SANGUÍNEO	AGLUTINÓGENO EN EL ERITROCITO	AGLUTININA EN EL PLASMA
AB	A y B	Ninguna
A	A	Anti-B
B	B	Anti-A
O	Ninguno	Anti-A y anti-B

Además de estos grupos sanguíneos, debemos tener en cuenta el **factor Rh** que también funciona como aglutinógeno y que existe normalmente en el 85% de los humanos, que por esta causa se denominan Rh positivos.



Su sangre transfundida a los Rh negativos (15%), provoca en el suero de estos últimos la formación de anticuerpos, que en sucesivas transfusiones pueden destruir los glóbulos rojos del donante Rh+, invalidando así la transfusión y creando efectos adversos. También en el embarazo un feto Rh+ puede provocar en la madre Rh- la producción de aglutininas que podrán ser la causa de la enfermedad hemolítica de los recién nacidos. El factor Rh está constituido por un complejo de seis antígenos fundamentales, formado por tres pares de genes alelos: Cc, Dd, Ee. El antígeno de mayor poder sensibilizante es el D. Según se combinen darán el Rh+ y Rh-, que a efectos prácticos son los que nos interesan.

Con todo esto, y debido a la presencia de aglutininas en el plasma no todos los grupos son compatibles y, por lo tanto, es necesario saber el grupo sanguíneo antes de hacer una transfusión. Aquí tenemos los posibles donantes para los distintos tipos de sangre::

Tipo de sangre	Puede recibir sangre de							
	O-	O+	B-	B+	A-	A+	AB-	AB+
AB+	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ	SÍ
AB-	SÍ	-	SÍ	-	SÍ	-	SÍ	-
A+	SÍ	SÍ	-	-	SÍ	SÍ	-	-
A-	SÍ	-	-	-	SÍ	-	-	-
B+	SÍ	SÍ	-	SÍ	-	-	-	-
B-	SÍ	-	SÍ	-	-	-	-	-
O+	SÍ	SÍ	-	-	-	-	-	-
O-	SÍ	-	-	-	-	-	-	-

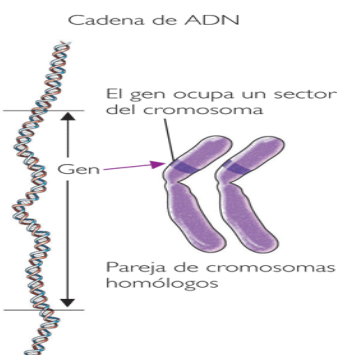
### Herencia de los grupos sanguíneos.

La aparición de estas proteínas en la superficie de los glóbulos rojos se debe a la información genética que cada persona lleva en sus ADN y, por lo tanto, se hereda. La herencia de los grupos sanguíneos se debe a un **alelismo múltiple** en el que participan más de dos alelos para un determinado *locus*. La serie alélica que determina los grupos sanguíneos está determinada por tres genes: A, B y O. Los genes A y B son codominantes y el O es recesivo (A = B > O). Si además tenemos en cuenta lo comentado anteriormente para el factor Rh podemos observar los genotipos y fenotipos posibles. Recuerda que un alelo para el sistema ABO se hereda del padre y el otro de la madre, y lo mismo ocurre con el factor Rh. Según los genotipos de los padres y el azar a la hora de combinarse así será el genotipo y, por tanto el grupo sanguíneo (fenotipo) de los hijos.

#### TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

Mendel desconocía por completo la naturaleza de los «factores hereditarios». Años más tarde, el descubrimiento de los cromosomas y del mecanismo de la división celular arrojó luz sobre cómo se produce la herencia de los caracteres.

#### Los cromosomas y su papel en la herencia



En 1902, Sutton y Boveri observaron la relación entre los cromosomas y la herencia y propusieron que las partículas hereditarias (hoy llamadas genes) se encuentran en los cromosomas, dispuestas una a continuación de otra. Ésta fue la primera formulación de la teoría cromosómica de la herencia, demostrada por Morgan, observó en sus experimentos con la mosca del vinagre que los machos de esta especie tenían tres pares de cromosomas homólogos, llamados autosomas, y un par de cromosomas parecidos, pero no idénticos, a los que designó con las letras X e Y y denominó heterocromosomas o cromosomas sexuales. Más tarde, Morgan descubrió que muchos caracteres hereditarios se transmiten juntos, como por ejemplo, el color del cuerpo de la mosca, el color de los ojos, el tamaño de las alas, etc.



I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

## GUÍA DIDÁCTICA N°1

*¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!*

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 8 de 13

Después de Se llegó a la conclusión de que los genes estaban en los cromosomas y que estos se encontraban en el mismo cromosoma tendían a heredarse juntos.

### CARACTERES HEREDITARIOS DE LOS RASGOS HUMANOS

Durante el siglo XX, los genetistas han procurado comprender el comportamiento de los genes humanos. Los científicos han encontrado apoyo en los árboles genealógicos y en las fuentes médicas, acumulando los datos sobre las anomalías, incluidas las que provocan enfermedades. El estudio acerca de la herencia humana cuenta con la identificación de más de 3 000 genes descritos y estudiados. Algunos de ellos se hallan relacionados con los genes sexuales y otros con los autosómicos. Los cambios producidos por el fenotipo de un individuo se hallan relacionados con los trastornos de tipo genético o de tipo congénito. Los de tipo genético se producen por cambios en el ADN de las células germinales; los de tipo congénito ocurren durante el desarrollo del embrión en el seno de la madre. La exposición a ciertos tipos de radiación (como la luz ultravioleta) o a sustancias químicas por parte de la mujer gestante, provoca alteraciones congénitas manifestadas fenotípicamente en labio leporino, perforación de paladar, retardo mental, macrocefalia y otras. Los cambios de tipo genético se relacionan con la alteración en el material cromosómico, lo cual provoca **anomalías estructurales y numéricas**. Entre las anomalías numéricas en animales y humanos están las **monosomias** (en donde falta un cromosoma) y **las trisomias**, cuando el número normal de cromosomas aumenta de dos a tres. En las plantas se presenta **poliploidia** cuando el número normal de cromosomas aumenta tres, cuatro o cinco veces. Las anomalías cromosómicas estructurales se presentan cuando hay un cambio en la estructura o en los componentes de un cromosoma. Generalmente el total de cromosomas es normal (46 por célula). Las anomalías cromosómicas estructurales ocurren cuando se pierde parte del cromosoma, cuando hay material cromosómico adicional o cuando dos partes se han intercambiado de lugar. Como consecuencia, esto conduce al exceso o a la carencia de material genético, lo que provoca algunos defectos congénitos.

#### **Las anomalías estructurales son: tras locación, inversión, adición, de lección.**

Tras locación: se presenta por transferencia de un brazo de un cromosoma a otro no homólogo.

Inversión: cuando parte de un cromosoma roto y se une en otro sentido.

Adición: sucede cuando una pieza del cromosoma se rompe y se une a otro fragmento de un cromosoma homólogo.

Selección: se presenta cuando un cromosoma pierde parte o todo un brazo.

#### ***Alteraciones producidas por disyunciones en la población humana***

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales (triso mía del par 21), caracterizado por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Es la causa más frecuente de discapacidad cognitiva psíquica congénita y debe su nombre a John Langdon Haydon Down que fue el primero en describir esta alteración genética en 1866, aunque nunca llegó a descubrir las causas que la producían. En julio de 1958 un joven investigador llamado Jérôme Lejeune descubrió que el síndrome es una alteración en el mencionado par de cromosomas. No se conocen con exactitud las causas que provocan el exceso cromosómico, aunque se relaciona estadísticamente con una edad materna superior a los 35 años. Las personas con Síndrome de Down tienen una probabilidad algo superior a la de la población general de padecer algunas patologías, especialmente de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más. Los avances actuales en el descifrado del genoma humano están desvelando algunos de los procesos bioquímicos subyacentes a la discapacidad cognitiva, pero en la actualidad no existe ningún tratamiento farmacológico que haya demostrado mejorar las capacidades intelectuales de estas personas. Las terapias de estimulación precoz y el cambio en la mentalidad de la sociedad, por el contrario, sí están suponiendo un cambio cualitativo positivo en sus expectativas vitales.

El **síndrome de Patau**, también conocido como **triso mía en el par 13, triso mía D** o **síndrome de Bartholin-Patau**, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Este síndrome es la triso mía reportada menos frecuente en la especie humana. Fue observado por primera vez por Thomas Bartholin en 1657, pero no fue hasta 1960 cuando la descubrió Patau.<sup>2</sup> Los afectados por dicho síndrome mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses, y como mucho llegan al año. Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término. Los fetos afectados de trisomía 13 presentan anomalías múltiples





I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

## GUÍA DIDÁCTICA N°1

*¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!*

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 9 de 13

que pueden ser detectadas antenatalmente por medio de la ecografía, el diagnóstico se confirma a través de amniocentesis o vellosidades coriales. Características fenotípicas: deficiencia mental y sordera, ataques musculares menores, labio y/o paladar hendido, polidactilia, anomalías cardíacas, prominencia de la parte posterior del talón.

El **síndrome de Edwards**, también conocido como triso mía 18, es una aneuploidía humana que se caracteriza usualmente por la presencia de un cromosoma adicional completo en el par 18. También se puede presentar por la presencia parcial del cromosoma 18 (translocación desequilibrada) o por mosaicismo en las células fetales.

Fue originalmente descrita por John H. Edwards en la Universidad de Wisconsin, cuyos resultados fueron publicados y registrados en la literatura pediátrica y genética en el año 1960. Características fenotípicas: deformación congénita múltiple de muchos órganos, orejas deformes y bajas, barbilla atrofiada, boca y nariz pequeña con apariencia general de “duendecillo”; deficiencia mental, riñón doble; esternón corto, el 90% de los afectados perecen durante los seis meses de vida.

El **síndrome Turner**, **síndrome Ullrich-Turner** o **monosomía X** es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X. Genotípicamente son mujeres (por ausencia de cromosoma Y). Se trata, de hecho, de la única monosomía viable en humanos, la carencia de cualquier otro cromosoma en la especie humana es letal. A las mujeres con síndrome de Turner les falta parte o todo un cromosoma X. En algunos casos se produce mosaicismo, es decir que la falta de cromosoma X no afecta a todas las células del cuerpo. La ausencia de cromosoma Y determina el sexo femenino de todos los individuos afectados, y la ausencia del segundo cromosoma X determina la falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios. Esto confiere a las mujeres que padecen el síndrome de Turner un aspecto infantil e infertilidad de por vida. Incide, aproximadamente, en 1 de cada 2.500 niñas.

El **síndrome de Klinefelter** (abreviado normalmente como SK) es una anomalía cromosómica que afecta solamente a los hombres y ocasiona, principalmente, hipogonadismo. Se basa en una alteración genética que se desarrolla por la separación incorrecta de los cromosomas homólogos durante las meiosis que dan lugar a los gametos de uno de los progenitores, aunque también puede darse en las primeras divisiones del cigoto. El sexo de las personas, como bien sabemos, está determinado por los cromosomas X e Y. Los hombres tienen los cromosomas sexuales XY (46, XY) y las mujeres tienen los cromosomas sexuales XX (46, XX). En el síndrome de Klinefelter, el hombre cuenta, como mínimo, con un cromosoma X extra, dando lugar en el 75% de los casos a un cariotipo (47, XXY). Se cree que Carlos II de España sufrió este síndrome, debido fundamentalmente a los sucesivos matrimonios endogámicos de sus antepasados y falta de sangre nueva. Características fenotípicas: sexo masculino, subfertilidad y testículos pequeños, voz con tonalidad femenina, deficiencia mental, miembros alargados, rodillas gruesas, discurso incoherente, frecuentemente a temprana edad.

En la **herencia ligada al sexo** encontramos las siguientes enfermedades: hemofilia, daltonismo, y distrofia muscular.

La **herencia ligada al sexo** se refiere a la transmisión y expresión, en los diferentes sexos, de los genes que se encuentran en el sector no homólogo (heterólogo) del cromosoma X heredado del padre.

También podemos decir que la **herencia ligada al sexo** no es más que la expresión en la descendencia de los genes ubicados en aquellas regiones del cromosoma X que no tienen su correspondencia en el cromosoma Y. En el sexo femenino, la presencia de dos cromosomas X hace que los genes contenidos en estos se comporten como si se encontraran en autosomas, con normalidad. Así, pues, un carácter determinado por un gen del cromosoma X aparecerá si la mujer tiene un alelo dominante en cada uno de estos cromosomas, o si tiene dos alelos recesivos, uno en cada uno de ellos (homocigota en ambos casos). Si, en cambio, la mujer es heterocigota para ese carácter, igual se manifestará el alelo dominante. Es decir, se trata de un modelo de herencia clásico y normal, comparable a los mencionados en las leyes de Mendel. El caso del hombre es radicalmente distinto. Si los genes se encuentran en la zona del cromosoma X que tiene su parte correspondiente (homóloga) en el Y, actúan como en el caso anterior.

### **Daltonismo**

Esta enfermedad, determinada por un gen recesivo del cromosoma X, es una anomalía que consiste en la incapacidad de distinguir los colores rojo y verde. Se suele llamar también ceguera para los colores, y hay muchos tipos. La enfermedad fue descrita por una persona afectada, el químico inglés **John Dalton**, en 1794. El nombre de esta alteración hace referencia, precisamente, a este científico. Como ya dijimos, el **gen responsable** de la enfermedad es **recesivo** y su presencia origina el daltonismo en el hombre, mientras que la mujer que lo posee es portadora y no lo manifiesta. Para que una mujer sea daltónica es necesario que tenga genes del daltonismo en los dos cromosomas X (**homocigota**), lo cual es bastante poco frecuente.



I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

GUÍA DIDÁCTICA N°1

*¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!*

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 10 de 13

**La hemofilia A** es un trastorno en el cual la sangre no coagula adecuadamente debido a una insuficiencia del factor de coagulación llamado Factor VIII. El resultado es un sangrado abundante anormal que no se detiene, aun en el caso de una cortadura pequeña. A las personas con hemofilia A les aparecen moretones con facilidad y pueden tener hemorragias internas dentro de las articulaciones y los músculos. La hemofilia A ocurre en uno de cada 10.000 varones recién nacidos. Existe un tratamiento mediante la infusión del Factor VIII (transfusión de sangre). Las mujeres portadoras del gen pueden mostrar signos leves de la insuficiencia del Factor VIII como los moretones que aparecen con facilidad o las hemorragias que tardan más de lo normal en detenerse luego de una cortadura. Sin embargo, no todas las mujeres portadoras presentan estos síntomas. Se cree que un tercio de todos los casos son nuevas mutaciones en la familia (no heredadas de la madre).

De hecho, se han encontrado algunos alelos en los sectores homólogos de los cromosomas XY (llamados genes pseudoautosómicos) y dadas las características de estas regiones especiales de los cromosomas sexuales, los trastornos producidos a causa de estos genes se heredarán de acuerdo a las leyes genéticas que rigen la herencia autonómica (o sea, funcionan igual que los autosómicos). Pero es mucho más frecuente que los genes estén en una parte del cromosoma X que no tenga correspondencia en el Y. Si esto sucede, los alelos se manifestarán siempre, ya sean dominantes o recesivos. Por tanto, debemos recordar que los genes ligados a los cromosomas sexuales pueden ser tanto recesivos como dominantes. Algunas enfermedades son autosómicas, es decir no ocurre en los cromosomas sexuales. Como: anemia falciforme, fenilcetonuria, síndrome de Tay-Sachs, fibrosis quística, enfermedad de Huntington, distrofia muscular.

## ACTIVIDADES DE APROPIACIÓN

### Actividad # 1

1. Escribo los conceptos más utilizados en la genética Mendeliana.
2. ¿Qué es la genética?
3. ¿Cuáles fueron los caracteres que utilizo Mendel para su estudio, y cuáles fueron sus resultados?

### ACTIVIDAD 2

1. Nombro y explico las leyes de Mendel.
2. Nombro y explico las excepciones de las leyes de Mendel.
3. ¿En qué consiste la teoría cromosómica de la herencia?

### ACTIVIDAD 3

Resolver los siguientes problemas

1. En el sorgo, el gen D determina plantas con nervadura central normal y el gen d plantas con nervadura central débil. en el cruzamiento entre plantas homocigotas para nervadura central normal por plantas homocigóticas para nervadura central débil, toda la F1 obtenida tenía nervadura central normal. Esquematice en el cruzamiento indicado:
  - a) El genotipo de los progenitores y de la F1
  - b) Gametos producidos por los padres y de la F1
  - c) Proporciones genotípicas y fenotípicas obtenidas del cruzamiento de prueba de la F1
2. Cobayas heterocigotos negros (Nn) son apareados con homocigotos recesivos blancos (nn). Prediga las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas del retrocruzamiento de la progenie F1 negra con:
  - a) El progenitor negro
  - b) El progenitor blanco
3. Cuando plantas de arveja, reales, de tallo alto; se cruzan con verdaderas plantas de arveja de tallo corto: Todas las plantas de \_\_\_\_\_, y 3/4 de la \_\_\_\_\_ tendrán tallos altos. Por lo tanto tallo alto es dominante.
  - A. F1, F2.
  - B. G1, G2.
  - C. padres, F2.
  - D. F2, padres.
  - E. P1, P2
4. En los experimentos de Mendel, si el gen para plantas altas (T) fuera dominante incompleto sobre el gen para plantas bajas (t), ¿cuál sería el resultado de cruzar dos plantas Tt?
  - A. 1/4 serán altas; 1/2 altura intermedia; 1/4 bajas
  - B. 1/2 serán altas; 1/4 altura intermedia; 1/4 bajas.



I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

## GESTIÓN ACADÉMICA

### GUÍA DIDÁCTICA N°1

¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 11 de 13

C. 1/4 serán altas; 1/4 altura intermedia; 1/2 bajas.

D. Todos los descendientes serán altos.

E. Todos los descendientes serán intermedios

5. En las plantas de arvejas, semillas lisas (S) son dominantes sobre semillas rugosas (s). En una cruce genética de dos plantas que son heterocigotos para el carácter "forma de la semilla", ¿qué fracción de los descendientes deberían tener semillas lisas?

Cruza monohíbrida  
de plantas F1



A. Ninguno

B. 1/4

C. 1/2

D. 3/4

E. Todos

6. El tipo sanguíneo humano es determinado por alelos co-dominantes. Hay tres alelos diferentes, conocidos como  $I^A$ ,  $I^B$ , e  $i$ . Los alelos  $I^A$  y  $I^B$  son co-dominantes y el alelo  $i$  es recesivo.

Los fenotipos humanos posibles para grupos sanguíneos son tipo A, tipo B, tipo AB, y tipo O. Los individuos tipo A y B pueden ser homocigotas ( $I^A I^A$  o  $I^B I^B$ , respectivamente), o heterocigotas ( $I^A i$  o  $I^B i$ , respectivamente).

Una mujer con tipo sanguíneo A y un hombre con tipo sanguíneo B podrían, potencialmente, tener un descendiente con: ¿Cuál de los siguientes tipos sanguíneos?

A. tipo A

B. tipo B

C. tipo AB

D. tipo O

E. todos los de arriba

7. Los gatos Manx son heterocigotos para una mutación dominante que da como resultado gatos sin cola (o colas muy cortas), patas traseras largas, y un andar muy particular. El apareamiento de dos gatos Manx produce dos gatitos Manx por cada gatito normal de cola larga, en vez de tres a uno como se predeciría en genética Mendeliana. Por lo tanto la mutación que causa el fenotipo de gatos Manx es probablemente un alelo \_\_\_\_\_.



Cortesía de PETNET en Australia

A. pleiotropico

B. co-dominante

C. epispástico

D. letal

E. ligado al sexo

8. ¿Cuál son los grupos sanguíneos posibles de un descendiente de una cruce de individuos que son tipo AB y tipo O? (Indicio: tipo sanguíneo O es recesivo)

A. AB u O

B. A, B, u O

C. A o B

D. A, B, AB, u O

E. A, B, o AB

9. cobayos heterocigotos negros (Nn) son apareados con homocigotos recesivos blancos (nn). Predecir las proporciones genotípicas y fenotípicas esperadas del retrocruzamiento de la proge F1 negra con:

a) el progenitor negro

b) el progenitor blanco

10. En el hombre la talasemia (un tipo de anemia) es debida a un gen mutante que en el genotipo homocigótico (puro) TT produce la talasemia mayor, viable, aunque muriendo normalmente antes de la edad reproductora. Los heterocigóticos portadores del alelo normal (TN), padecen un talasemia menor pudiendo llegar a la edad reproductora y tener descendencia. Los individuos normales son homocigóticos NN. Determinar:



I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

GUÍA DIDÁCTICA N°1

¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 12 de 13

- a) el tipo de herencia que se trata.
- b) los genotipos y fenotipos esperados en la descendencia que tendrían dos personas que padecen de talasemia menor.
- c) los fenotipos y genotipos esperados en la descendencia de una persona normal con otra que padece de talasemia menor.

11. Determine la proporción genotípica de la descendencia con cuerno helicoidal que proviene de un cruce entre un ovino macho heterocigoto y un ovino hembra de cuernos rectos, si el carácter para cuernos helicoidales es dominante.

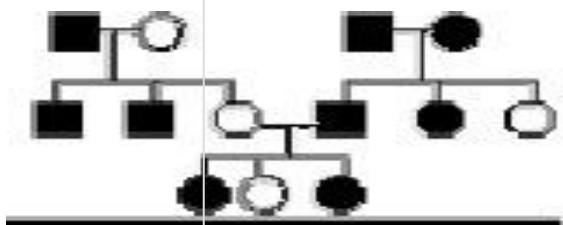
12. Si una planta homocigótica de tallo alto (AA) se cruza con una homocigótica de tallo enano (aa), sabiendo que el tallo alto es dominante sobre el tallo enano ¿Cómo serán los genotipos y fenotipos de la F1 y de la F2 ?

13. Al cruzar dos moscas negras se obtiene una descendencia formada por 216 moscas negras y 72 blancas. Representando por NN el color negro y por nn el color blanco, razónese el cruzamiento y cuál será el genotipo de las moscas que se cruzan y de la descendencia obtenida.

14. El pelo rizado en los perros domina sobre el pelo liso. Una pareja de pelo rizado tuvo un cachorro de pelo también rizado y del que se quiere saber si es heterocigótico. ¿Con qué tipo de hembras tendrá que cruzarse? Razónese dicho cruzamiento.

15. Una planta de jardín presenta dos variedades: una de flores rojas y hojas alargadas y otra de flores blancas y hojas pequeñas. El carácter color de las flores sigue una herencia intermedia, y el carácter tamaño de la hoja presenta dominancia del carácter alargado. Si se cruzan ambas variedades, ¿Qué proporciones genotípicas y fenotípicas aparecerán en la F2? ¿Qué proporción de las flores rojas y hojas alargadas de la F2 serán homocigóticas?

16. La siguiente genealogía corresponde a cobayas. El negro corresponde a pelo rizado y el blanco a pelo liso. El cuadrado significa macho y el círculo significa hembra.



Determinar qué carácter es dominante y cuál recesivo. Determinar si es un Carácter ligado al sexo.

### ACTIVIDAD 4

1. Escriba la diferencia entre trastorno genético y trastorno congénito.
2. Nombre las clases de anomalías numéricas y anomalías estructurales, y explique en qué consiste cada una.
3. Realice un cuadro comparativo de las alteraciones producidas por disyunciones en la población humana.
4. En qué consiste la herencia ligada al sexo.
5. Consulte las siguientes enfermedades ligadas al sexo: hemofilia, daltonismo, distrofia muscular.

Consulte las enfermedades autosómicas que aparecen en la guía y realice un cuadro comparativo entre ellas.

### SOCIALIZACIÓN

1.

### COMPROMISO





I.E. COLEGIO ANDRÉS BELLO

# GESTIÓN ACADÉMICA

GUÍA DIDÁCTICA N°1

*¡HACIA LA EXCELENCIA... COMPROMISO DE TODOS...!*

CÓDIGO: PA-01-01

VERSIÓN: 2.0

FECHA: 19-06-2013

PÁGINA: 13 de 13

	ELABORÓ			REVISÓ			APROBÓ		
NOMBRES	MARY LU SÁNCHEZ G			DELIA VELANDIA					
CARGO	Docentes de Área			Jefe de Área			Coordinador Académico		
	28	03	2015	10	03	2015	13	03	2015