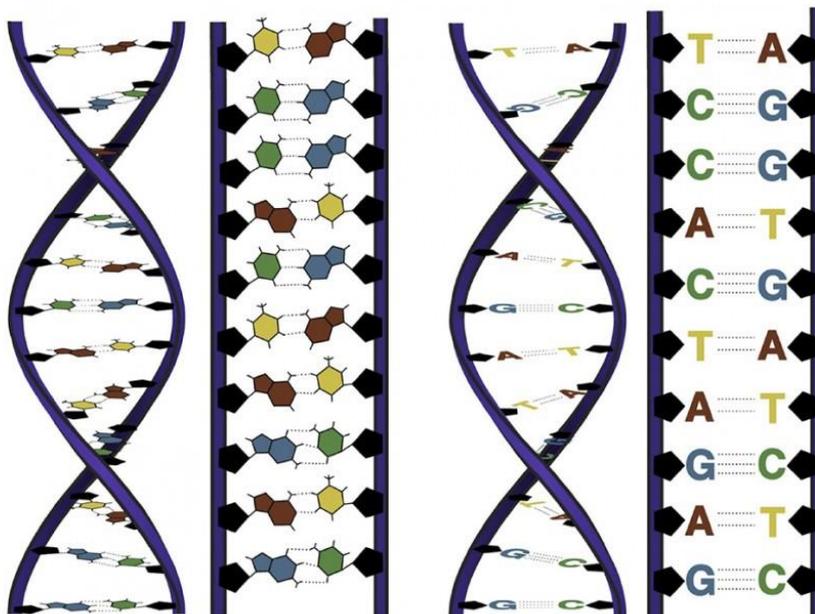


GENÉTICA



Herencia biológica
Genética Humana
Genética Molecular



CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

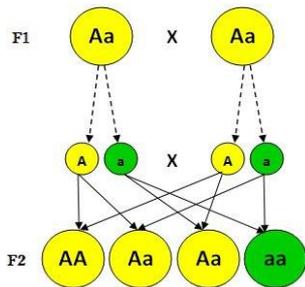
GENÉTICA: ciencia que estudia la herencia biológica, es decir la transmisión de los caracteres genéticos de los ascendientes a los descendientes y las leyes que regulan esta transmisión.

En el punto 1.2. del libro de texto (pág 35) se explican estos conceptos básicos de genética, asegúrate de tenerlos claros: gen, alelo, homocigótico, heterocigótico, dominante, recesivo, genotipo, fenotipo y herencia intermedia. DEFINE CADA UNO EN TU CUADERNO

MENDEL: EXPERIMENTOS Y LEYES

Hemos estudiado las leyes de Mendel y sabes realizar los esquemas de cruzamientos y cuadros de Punnet. (Pág 36 a 41)

1ª. Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación (F1): Si se cruzan dos razas puras (homocigotos) para un determinado carácter, los descendientes (híbridos) de la primera generación serán todos iguales entre sí (igual fenotipo e igual genotipo) e iguales (en fenotipo) a uno de los progenitores



2ª. Ley de segregación de los caracteres en la segunda generación filial (F2): Cuando se cruzan dos individuos de la primera generación filial (caso anterior) aparece una segunda generación filial formada por dos fenotipos.

3ª. Ley de la independencia de los caracteres hereditarios:

Quando se cruzan dos individuos que difieren en más de un carácter, la transmisión de cada carácter es independiente del resto.

F1 x
 AaBb AaBb

	AB	Ab	aB	ab	
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb	F2
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	
F2	9/16	3/16	3/16	1/16	

Realiza las actividades 2,3, de 5 a 8 de tu libro

PROBLEMAS (I)

1. La lana negra de los borregos se debe a un alelo recesivo, n , y la lana blanca a su alelo dominante, N . Al cruzar un carnero blanco con una oveja negra, en la descendencia apareció un borrego negro. ¿Cuáles eran los genotipos de los parentales?

2. 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 F_1 y de la F_2 ?

3. Un ratón A de pelo blanco se cruza con uno de pelo negro y toda la descendencia obtenida es de pelo blanco. Otro ratón B también de pelo blanco se cruza también con uno de pelo negro y se obtiene una descendencia formada por 5 ratones de pelo blanco y 5 de pelo negro. ¿Cuál de los ratones A o B será homocigótico y cuál heterocigótico? Razona la respuesta.

4. Un cruce entre un conejillo de pelo erizado y uno de pelo liso ha dado 7 crías de pelo erizado y 1 de pelo liso. En otro caso, el cruce de un conejillo de indias de pelo erizado y otro de pelo liso no ha dado más que descendientes de pelo erizado.
 - a) ¿Cuál es el carácter dominante y cual el recesivo?
 - b) ¿Cuál es el genotipo de los progenitores en ambos casos?

5. En la calabaza, el color amarillo del fruto es un carácter dominante, mientras que el color blanco es un carácter recesivo. Por otra parte, la forma esférica del fruto es un carácter recesivo, mientras que la forma alargada es un carácter dominante. Al cruzar una planta que da frutos alargados y amarillos con otra que da frutos alargados y blancos, se obtienen entre la descendencia algunas plantas con frutos blancos y esféricos.
 - a. Elige un código válido para los alelos indicados y di cuál es el genotipo de los progenitores.
 - b. Si se cruza un descendiente de F_1 con frutos blancos y esféricos con el progenitor que tiene frutos blancos y alargados ¿Cuáles serían los posibles fenotipos de la descendencia y en qué proporción?

6. En los ratones, un alelo dominante determina el color negro del pelo y un alelo recesivo determina el pelo blanco. Por otro lado, un alelo dominante determina la cola larga mientras que otro recesivo determina la cola corta. Ambos genes se encuentran en autosomas. Se cruza un ratón dihíbrido con el pelo negro y cola larga con una hembra de pelo blanco y cola corta:
- ¿Cuáles son los genotipos y fenotipos que se obtienen en F1? ¿En qué proporción?
 - Si se cruza ahora un descendiente macho de cola larga y pelo blanco con su progenitora de pelo blanco y cola corta. ¿Cuáles son los genotipos y fenotipos esperados en la descendencia? ¿En qué proporción?
7. El color rojo de la pulpa del tomate depende del alelo dominante *A*, mientras que el alelo recesivo *a* determina el color amarillo. El tamaño normal de la planta se debe a un alelo dominante *E*, mientras que el tamaño enano es determinado por el alelo recesivo *e*. Ambos caracteres se encuentran en autosomas. Del cruce de una planta de pulpa roja y tamaño normal, con otra amarilla y de tamaño normal, se obtienen los cuatro fenotipos posibles: plantas rojas normales, amarillas normales, rojas enanas y amarillas enanas.
- Indica cuáles son los genotipos de las plantas que se cruzan.
 - ¿Qué fenotipos y genotipos se obtendrían al cruzar una planta de pulpa amarilla y tamaño normal con otra de pulpa roja y enana, ambas homocigóticas para los dos caracteres? ¿En qué proporciones?
8. Se cruzan dos líneas puras de gallinas, una de plumaje marrón (*B*) y cresta en sierra (*a*) con otra de plumaje blanco (*b*) y cresta en roseta (*A*), siendo los caracteres marrón y roseta dominantes. ¿Cuál es la probabilidad de tener gallinas de plumaje blanco y cresta en roseta en la segunda generación F2? **(EB17)**
9. El alelo dominante *N* determina el pelo de color negro en los cocker spaniel y el alelo recesivo *n* determina el pelo de color rojo. El color uniforme está determinado por el alelo dominante *U* y el color manchado por su alelo recesivo *u*, situados en otro cromosoma. Un macho negro uniforme (dihíbrido) es apareado con una hembra roja con manchas. ¿Qué proporciones genotípicas y fenotípicas se esperan en la descendencia? **(EB16)**

CASOS GENÉTICOS ESPECIALES: APARENTES EXCEPCIONES A LAS LEYES DE MENDEL

Algunas transmisiones genéticas parecen no obedecer las leyes de Mendel, pero realmente se trata de casos que pueden explicarse según la genética de Mendel, aunque las relaciones fenotípicas no son las esperadas.

- 1. **Herencia intermedia:** El fenotipo de los heterocigóticos es intermedio entre los dos homocigóticos
- 2. **Codominancia:** Dos alelos se manifiestan de forma simultánea.
Un ejemplo son los grupos sanguíneos: los alelos A y B son codominantes y dominan sobre el alelo 0.

Genotipo	Fenotipo	Genotipo	Fenotipo
AA	A	AO	A
AB	AB	BB	B
BO	B	OO	0

- 3. **Genes ligados y Recombinación: (libro de texto)**
- 4. **Alelismo múltiple:** Existen más de dos alelos (variedades de un gen) para un carácter. Es el caso del carácter *color de los ojos* de *Drosophila melanogaster* cuyos alelos pueden ser rojos, blancos, sepia, rosado o marrones (Pero recuerda que cada individuo sólo tiene 2 alelos)
- 5. **Genes letales:** Éstos provocan la muerte del individuo, modificando por lo tanto las proporciones fenotípicas, lo más frecuente es que este tipo de genes sean recesivos.
- 6. **Herencia cuantitativa:** Pueden existir fenotipos que varían mínimamente entre sí, como la estatura el color de la piel o los ojos, esto es debido a que intervienen varias parejas alélicas.

Pongamos como ejemplo el *color de la piel humana*, que como sabes se debe a un pigmento: la melanina; ésta es una proteína cuya síntesis se regula por 4 genes.

Alelos A y B dominantes: síntesis de melanina

Alelos a y b recesivos: no se sintetiza melanina

Un individuo AABB será negro y un individuo aabb caucásico, el resto de combinaciones serán los fenotipos intermedios.

La posible descendencia entre dos individuos mulatos AaBb:

Progenitores	AaBb		x	AaBb	
Gametos	AB / Ab / Ab / ab			AB / Ab / Ab / ab	
Descendencia Genotipo	1 AABB	2 AaBB 2 AABb	4 AaBb 1 AAAb 1 aaBB	2 Aabb 2 aaBb	1 aabb
Fenotipo	Negro	Moreno	Mulato	Claro	Caucásico
N.º de alelos dominantes	4	3	2	1	0

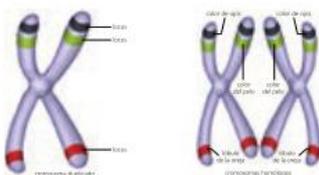
PROBLEMAS (II)

10. En la especie vegetal *Mirabilis jalapa*, el color rojo y el color blanco de las flores no dominan el uno sobre otro, sino que las plantas híbridas para los alelos que determinan estos dos colores son de flores de un color intermedio, rosado. Se cruza una planta de color rosado con una blanca y otra de color rosado con una roja:
- a) Dese los genotipos y fenotipos de todos los individuos en ambos cruzamientos.
11. Si cruzamos una gallina de plumaje blanco con un gallo de plumaje negro, en ambos casos razas puras, obtenemos pollos todos con plumaje gris.
1. ¿De qué tipo de herencia se trata?
 2. Realiza el cruzamiento y da los genotipos de la descendencia.
 3. Dar fenotipos, genotipos y frecuencias de la descendencia obtenida al cruzar una gallo y una gallina grises.
12. Cierta raza de perro puede tener el pelaje negro, blanco o manchado. Cuando un perro macho blanco es cruzado con una hembra negra, todos los cachorros salen manchados. En cambio, cuando un macho manchado es cruzado con una hembra manchada se obtiene la siguiente proporción de fenotipos: 1 negro:2 manchados:1 blanco.
- a) Explica de qué manera se produce la herencia de estos caracteres para obtener estos resultados.
- b) Utiliza un código válido para los alelos y úsalo para decir cual es el genotipo de los progenitores y de la descendencia en los dos cruces del encabezado.
13. En una población de ratones el color del pelaje está controlado por dos genes A y B. El genotipo B_aa origina ratones de pelo negro; el genotipo B_A_, origina ratones de pelo amarillo y el genotipo bb__ origina ratones albinos. Realiza un cruzamiento de un ratón amarillo homocigoto dominante con un ratón albino homocigoto recesivo y halla las proporciones fenotípicas de la F2.
14. ¿Cuántos gametos genéticamente distintos puede formar un individuo triheterocigótico si los genes son independientes? ¿Y si los genes están ligados y no se produce recombinación?

LA TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA:

Thomas Hunt **Morgan**, zoólogo estadounidense, en 1915, confirmó la Teoría enunciada por Sutton y Bovery. Morgan realizó sus estudios genéticos con la mosca del vinagre (*Drosophila melanogaster*) muy utilizada en este tipo de estudios ya que presenta características cromosómicas sencillas (8 cromosomas). Gracias a esta Teoría se explican las leyes de Mendel:

1. Los genes están localizados en los cromosomas. Un determinado fragmento de la cadena de ADN que forma los cromosomas constituye un gen.
2. Cada gen ocupa un lugar (locus) concreto en un cromosoma. Los genes se encuentran dispuestos linealmente a lo largo de cada cromosoma.
3. Los dos alelos que determinan una carácter se encuentran en el mismo locus de la pareja de cromosomas homólogos



LA HERENCIA DEL SEXO

DETERMINACIÓN DEL SEXO:

La reproducción sexual es posible gracias a que en la especie hay dos individuos de dos clases: macho y hembra, que producen diferentes gametos: espermatozoides y óvulos. El sexo de un individuo viene determinado por la genética, puede estar determinado de diferentes modos:

- ✚ **Determinación génica:** El sexo viene determinado por uno o varios genes, es habitual en plantas.
- ✚ **Relación entre cromosomas X y autosomas** (*Drosophila melanogaster*)
 - Machos: 2n+X Hembras: 2n+XX
- ✚ **Haploidía/Diploidía** (Abejas)
 - Machos: n Hembras: 2n

A partir de un óvulo no fecundado, por partenogénesis se desarrolla un macho (haploide)
 A partir de un óvulo fecundado se desarrolla una hembra (diploide)

Determinación cromosómica por heterocromosomas:

XX/XY	ZZ/ZW	XX/XO
Mamíferos Peces Anfibios	Aves Reptiles	Algunos insectos
Machos: XY	Machos: ZZ	Machos: XO
Hembras: XX	Hembras: ZW	Hembras: XX
El macho determina el sexo según produzca gametos con el cr X ó Y	La hembra determina el sexo según produzca óvulos con el cr Z ó W	El macho determina el sexo según produzca gametos con en cr X ó que sólo contengan autosomas

- ✚ **Determinación ambiental:** los individuos se ven influidos por el ambiente después de la fertilización, puede darse en anfibios y reptiles (algunos cocodrilos o tortugas). El factor ambiental más importante es la temperatura, aunque también pueden influir otros como la nutrición o el pH del agua.

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO (libro de texto pág.44)

Aunque también sucede en otras especies, para entender la herencia ligada al sexo nos centraremos en la especie humana, cuyo cariotipo, como sabes, está formado por 23 pares de cromosomas. De éstos, 22 pares son comunes a ambos sexos y se denominan autosomas, y 1 par de cromosomas sexuales o **heterocromosomas** (XX en mujeres y XY en hombres).

Cuando un gen se sitúa en el cromosoma X, decimos que está **ligado al cromosoma X**. Los caracteres **ligados al cromosoma Y sólo** podrán aparecer en **hombres**. Los cromosomas ligados al cromosoma X se **transmiten** de forma **diferente** en hombres y en mujeres. Algunos ejemplos de herencia ligada al sexo son genes causantes de algunas enfermedades como la hemofilia, el daltonismo o la ictiosis.

LA HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Algunos caracteres están determinados por genes que se expresan de forma diferente en ambos sexos. Estos genes suelen encontrarse en la región homóloga de los heterocromosomas. En muchos casos esta diferencia de expresión se debe a las hormonas sexuales.



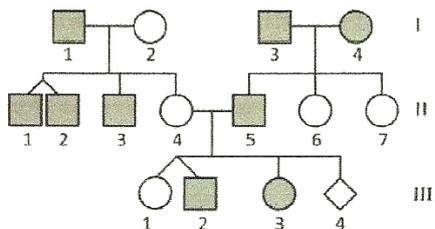
Un alelo puede ser, por ejemplo, dominante en hombres y recesivo en mujeres, cómo en el caso de la calvicie.

Genotipo	Fenotipo hombres	Fenotipo mujeres
AA	Hombre con pelo	Mujer con pelo
Aa	Hombre calvo	Mujer con pelo
aa	Hombre calvo	Mujer calva

ÁRBOLES GENEALÓGICOS Y PEDIGREES

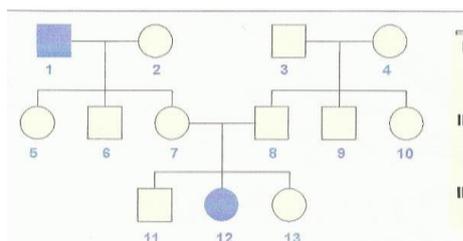
Los árboles genealógicos sirven para representar la herencia de un determinado carácter entre una serie de individuos emparentados (en especies diferentes a la humana se denominan pedigrees)

Se estudia la herencia de un determinado carácter a lo largo de varias generaciones de una misma familia. Del análisis del árbol genealógico podemos deducir:



1. Individuos de la misma generación (números romanos) aparecen en la misma fila.
2. El hombre mediante **cuadrados**. Blanco si es sano y relleno, si tiene la enfermedad.
3. La mujer mediante **círculos**. Blanco si es sano y relleno, si tiene la enfermedad.
4. Los gemelos monocigóticos salen del mismo punto y se bifurcan, los mellizos (gemelos dicigóticos) salen del mismo punto.
5. El matrimonio consanguíneo se representa con una doble línea. Los rombos representan individuos no viables (abortos)

Una pareja (7, 8) ha tenido una hija enferma (12) con una determinada enfermedad genética. El padre de la niña (8) le echa la culpa a la madre, pues su padre (1) abuelo de la niña, también tiene la enfermedad. ¿Tiene razón?



¿Cómo saber si un fenotipo está ligado al sexo a partir de un árbol genealógico?

-

-

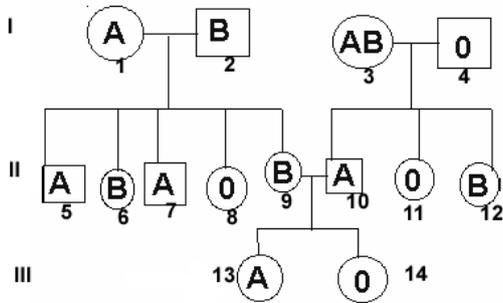
-

-

-

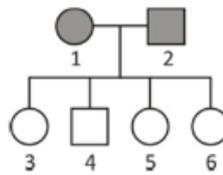
ACTIVIDADES ÁRBOLES GENEALÓGICOS (III)

En la ilustración se representan los grupos sanguíneos de una familia. Indica el genotipo más probable. Hay un miembro que no pertenece a la familia ¿Cuál es?

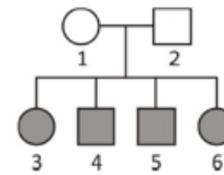


Del estudio de ciertas enfermedades genéticas (A, B, C, D, E) en una serie de familias (1, 2, 3, 4, 5) se obtienen los siguientes árboles genealógicos. Determina, si es posible, que no siempre lo es, si el gen responsable de la enfermedad es dominante o recesivo y si está ligado al sexo

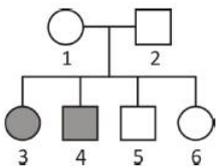
Familia 1 – Enfermedad A



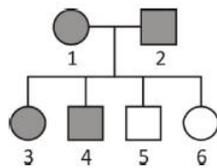
Familia 2 – Enfermedad B



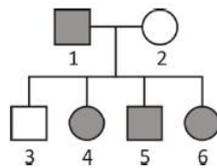
Familia 3 – Enfermedad C



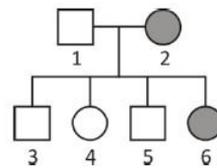
Familia 4 – Enfermedad D



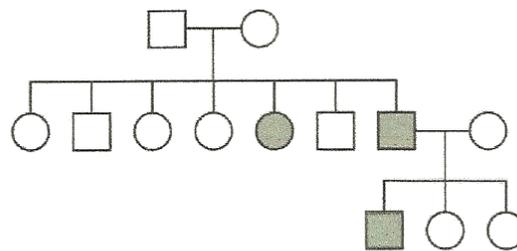
Familia 5 – Enfermedad E



Familia 6 – Enfermedad F



El albinismo en la especie humana es la ausencia de pigmento en el cabello, piel y ojos. En la figura se representa la genealogía de una familia en la que varias personas son albinas (círculos y cuadrados de color gris). Determine razonadamente a partir de la genealogía:



- Si el albinismo está determinado por un gen dominante o recesivo.
- Si está o no ligado al sexo.

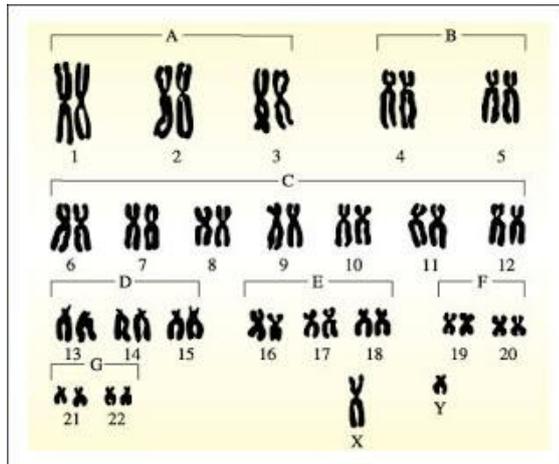
EL CARIOTIPO HUMANO

El cariotipo muestra el número, tipo y estructura de los cromosomas característicos de una especie. Con él podemos comparar el cariotipo de un individuo con el patrón estándar y detectar anomalías cromosómicas.

Cariograma (mapa citogenético): imagen de los cromosomas de un individuo ordenados según el tipo tamaño y forma.

Para obtener el cariotipo se utilizan células en división, ya que el ADN se encuentra espiralizado en forma de cromosomas. Se detiene la división y los cromosomas se tiñen obteniendo bandas coloreadas características en cada cromosoma.

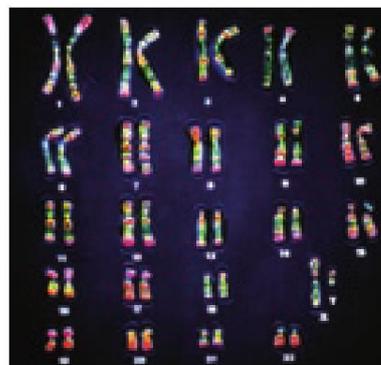
Los cromosomas humanos se clasifican:



Cr. Grandes: AyB. Cr. Medianos: CyD. Cr. Pequeños E,FyG. Cr. Sexuales: XX ó XY



Cariograma femenino



Cariograma masculino

En la mujer uno de los dos cromosomas X se inactiva, igualándose su dosis génica a la del hombre. El cromosoma X inactivo puede observarse como una mancha oscura cuando el ADN se encuentra como cromatina en las células somáticas (no sexuales) de las mujeres es el denominado *Corpúsculo de Barr*



LA HERENCIA EN LA ESPECIE HUMANA:

El estudio de la herencia en los seres humanos presenta algunas dificultades:

- Existen pocos descendientes por pareja, lo que dificulta los estudios de frecuencias genéticas, pues las leyes de probabilidad resultan más útiles y eficaces cuando la población es numerosa.
- El tiempo de generación es largo, pues la madurez sexual se alcanza tarde.
- No se pueden planificar cruzamientos por motivos éticos.



¿Es importante el estudio de la herencia en la especie humana?

A pesar de estos inconvenientes, actualmente se tienen suficientes conocimientos sobre genética humana, ya que es posible examinar los historiales médicos de personas con enfermedades hereditarias y estudiar sus antecedentes familiares, así como establecer analogías con los mismos caracteres o con caracteres similares en animales emparentados evolutivamente con el ser humano.

La variabilidad en la especie humana es muy grande por dos razones:

- Las **diferencias genéticas**. Las características genéticas son heredables y constituyen el genotipo del individuo, que es exclusivo para cada persona. Las capacidades genéticas beneficiosas se pueden potenciar con una vida sana: una alimentación adecuada y unos hábitos saludables (ejercicio físico, actitud relajada y positiva ante la vida, etcétera). Por ejemplo, un niño con una alimentación inadecuada, probablemente no alcance la máxima altura que sus genes determinan.
- Los **factores ambientales**. Son el clima, la alimentación, los hábitos... y todo aquello que interviene en nuestra vida. Los efectos que producen en el fenotipo no son transmisibles.

Oxford inicia-dual

CARACTERES CONTINUOS:

Son aquellos que muestran una variación mínima. Tal y como ya hemos explicado anteriormente es la herencia del color del pelo, ojos, estatura... La mayoría de estos casos se deben a la presencia de varios pares de genes cuyos efectos son aditivos: **herencia poligénica**.

CARACTERES DISCONTÍNUOS:

Son claramente diferenciables entre sí. Algunos ejemplos: (D) dominante, (r) recesivo

- ✚ Cabello rizado (D) cabello liso(r)
- ✚ Presencia de pecas (D) ausencia de pecas (r)
- ✚ Labios gruesos (D) labios finos (r)
- ✚ Lóbulo de la oreja pegado (D) llóbulo separado (r)
- ✚ Nacimiento cabello pico (D) nacimiento recto (r)
- ✚ Pestañas largas(D) cortas (r)

Ya hemos visto que la herencia del grupo sanguíneo, Sistema ABO, es multialélica (3 alelos posibles. Pág.2), sin embargo la **herencia del factor Rh** es discontinua:

R: presencia del antígeno Rh en la membrana de los hematíes. Dominante.

r: ausencia del antígeno Rh en la membrana de los hematíes.Recesivo.

Genotipo	Fenotipo
RR	Rh+
Rr	Rh+
rr	Rh-

LAS MUTACIONES

MUTACIÓN. Alteraciones del material genético. Cambios en la secuencia del ADN de un organismo

TIPOS de MUTACIONES

Podemos clasificar las mutaciones atendiendo a distintos criterios:

En función de:	Pueden ser:
Los efectos	Beneficiosas
	Perjudiciales
	Neutras
Las células afectadas	Somáticas
	Sexuales
Su causa	Espontáneas
	Inducidas por agentes mutagénicos
	Físicos
	Químicos
El alelo resultante	Dominante
	Recesiva
Alteraciones genéticas	Génicas
	Cromosómicas
	Genómicas

Mutación Génica: alteración que afecta a la estructura química de los genes, afectan a un gen (está modificada la secuencia de bases). Este hecho implica, en muchos casos, anomalías en el funcionamiento del organismo y enfermedades, con frecuencia graves. Hoy se conoce de forma precisa la localización de los genes que causan enfermedades.

Estos genes defectuosos pueden situarse en:

✚ Autosomas:

- Alelo dominante: polidactilia, sindactilia, braquidactilia
- Alelo recesivo: albinismo, anemia falciforme, sordomudez hereditaria

✚ Heterocromosomas:

- Ligadas al sexo: daltonismo, hemofilia
- Influidas por el sexo (pág.5)

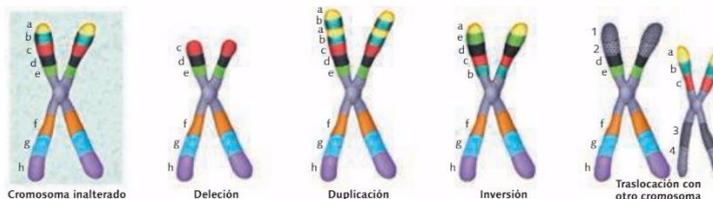
Un caso de enfermedad genética es el **cáncer**, que consiste en la multiplicación y crecimiento irregular de ciertas células alteradas. Estas células forman **tumores** malignos que invaden y destruyen los tejidos circundantes. Además, pueden emigrar a otras zonas a través del sistema circulatorio o linfático y originar allí nuevos tumores (**metástasis**).

La conversión de una célula normal en otra cancerosa se denomina **transformación cancerosa** y se debe a mutaciones causadas por factores ambientales (algunas sustancias químicas y ciertas radiaciones), a la presencia de ciertos genes (**protooncogenes**), que se transforman en **oncogenes** al sufrir una mutación, y a algunos virus que producen mutaciones cancerígenas.

Oxford inicia-dual

Mutación Cromosómica: alteración que afecta a la estructura de los cromosomas.

- ✚ Delección: pérdida de un fragmento de un cromosoma:
 - Síndrome del grito del gato: falta un fragmento del cromosoma 5
 - Síndrome de boca de carpa o de Grouchy: falta un fragmento del cromosoma 18
- ✚ Duplicación: parte de un cromosoma se repite
- ✚ Inversión: Un fragmento cromosómico se encuentra invertido
 - Hipertriosis universal congénita o Síndrome de Ambras: Inversión de un fragmento del cromosoma 8
- ✚ Traslocación: Es un intercambio de fragmentos entre cromosomas, a veces va acompañada de pérdida de material genético.
 - Leucemia granulocítica grave: traslocación entre los cromosomas 4 y 20.



Mutación Genómica: alterado el número de cromosomas: genoma. Puede faltar o sobrar alguno. Veremos las más frecuentes:

- ✚ Monosomía: falta un cromosoma: $2n-1$
 - Síndrome de Turner: mujeres con un solo cromosoma X
- ✚ Trisomías: un cromosoma de más: $2n+1$

En autosomas:

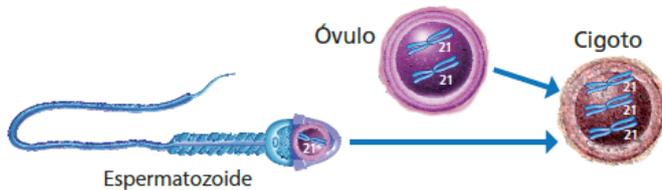
 - Síndrome Down: trisomía del cromosoma 21
 - Síndrome Edwards: trisomía cromosoma 18
 - Síndrome de Patau: trisomía cromosoma 13

En cromosomas sexuales:

 - Síndrome de Triple X: mujeres con tres cromosomas X
 - Síndrome del Duplo Y: hombres con un cromosoma X y dos Y
 - Síndrome de Klinefelter: hombres con dos cromosomas X y uno Y
 -

ACTIVIDADES MUTACIONES (IV)

Observa la imagen de la formación de un cigoto en la que se representa solo el par de cromosomas 21.



Explica qué puede haber sucedido y cómo será el individuo resultante del desarrollo de ese cigoto.

¿Qué trisomía es más frecuente, la del cromosoma 21 o la del 13? ¿Por qué?

¿Cuántos corpúsculos de Barr tendrá una célula de una mujer con síndrome de Turner? ¿Y si la célula es de un hombre con síndrome duplo Y?

Clasifica los siguientes síndromes según el tipo de cromosomas que se ven afectados: Turner, Patau, Down, Klinefelter, triple X.

Asocia cada alteración genética con un posible gameto que ha originado el cigoto del cual procede el individuo afectado:

Síndrome de Down	22+X
Delección de un cromosoma	23+X
Síndrome de Turner	22+XY
Síndrome Klinefelter.	22

La braquidactilia es un carácter humano dominante que causa el acortamiento anormal de los dedos. ¿Qué proporción de descendientes braquidactílicos cabría esperar en el cruzamiento entre dos individuos braquidactílicos cuyas madres eran ambas normales? Razona la respuesta.

PROBLEMAS GENÉTICA HUMANA (V)

1. ¿Cómo será pelo de una niña nacida de una pareja en que tanto la mujer como el hombre tienen el pelo rizado?

2. Un varón de ojos azules se casa con una mujer de ojos pardos. La madre de la mujer era de ojos azules, el padre de ojos pardos y tenía un hermano de ojos azules. Del matrimonio nació un hijo con ojos pardos. Razonar cómo será el genotipo de todos ellos, sabiendo que el color pardo domina sobre el color azul.

3. Un hombre y una mujer, ambos de ojos pardos y cabello oscuro, tienen dos hijos. Los hijos son, uno de ojos pardos y pelo rojo, y otro de ojos azules y pelo oscuro. Sabiendo que ambos caracteres (color del pelo y color de los ojos) se transmiten en autosomas:
 - a) Elige un código válido de caracteres para expresar los alelos indicados.
 - b) ¿Cuál sería el genotipo de los progenitores? Razona la respuesta.
 - c) ¿Cuál sería el genotipo de los hijos?
 - d) En el tercer embarazo de la mujer, cuál es la probabilidad de que tenga un hijo (niño o niña) de pelo rojo y ojos azules. Razona tu respuesta.

4. Un hombre de cabello rizado y con dificultad para ver a distancia (miopía) se casa con una mujer también de pelo rizado y de visión normal. Tuvieron dos hijos: uno de pelo rizado y miope y otro de pelo liso y visión normal. Sabiendo que los rasgos pelo rizado y miopía son dominantes, responder
 - a. ¿Cuál sería el genotipo de los progenitores?
 - b. ¿Cuál sería el genotipo de los hijos? Indicar todas las posibilidades.
 - c. Si esta pareja tuviera un tercer hijo, ¿podría éste ser de pelo rizado y visión normal? Razona la respuesta.

5. Un hombre del grupo sanguíneo B es sometido a juicio de paternidad por una mujer del grupo sanguíneo A y que tiene un hijo de grupo sanguíneo O.
 - a) ¿Es este hombre el padre del niño?
 - b) Si lo fuera, ¿Cuáles serían los genotipos de los progenitores?
 - c) ¿Qué genotipo tendría que tener para no ser el padre del niño?
 - d) Si el hombre pertenece al grupo AB ¿Puede ser padre de un niño de grupo O?

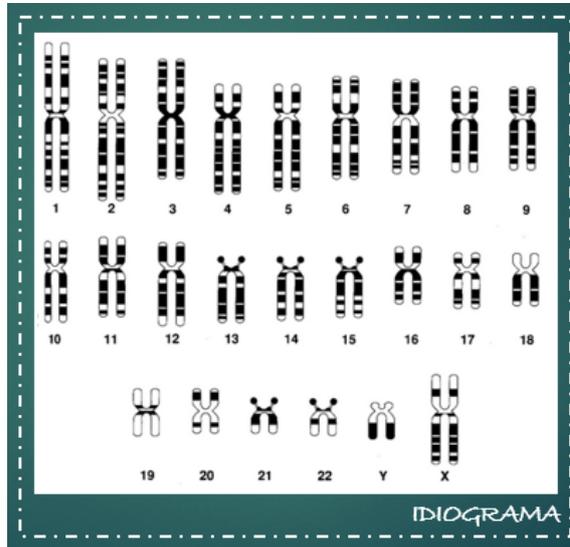
6. Una pareja del grupo sanguíneo AB y O, reclama ante el juzgado que el bebé que les dieron en la maternidad del grupo sanguíneo A, no les pertenece; y en cambio, reclama como suyo un bebé del grupo sanguíneo O, que tiene otra pareja de grupo sanguíneo A y O. Esta pareja niega este hecho. Contesta razonadamente qué familia tiene razón. **(EB17)**
7. En el hombre, el albinismo (falta de pigmentación) es el resultado de dos alelos recesivos aa, y la pigmentación, carácter normal, viene determinado por el alelo dominante A. Si dos progenitores con pigmentación normal tienen un hijo albino ¿Cuáles son sus genotipos posibles? ¿Cuál es la probabilidad de que en su descendencia tengan un hijo albino?
8. Un gen recesivo ligado al sexo, d, determina la ceguera a los colores rojo y verde (daltonismo) en el hombre. Una mujer normal cuyo padre era daltónico, se casa con un hombre daltónico.
- a) ¿Cuáles son los genotipos posibles para la madre del hombre?
- b) ¿Qué porcentaje de hijas daltónicas puede esperarse?
- c) ¿Qué porcentajes de hijos, sin tener en cuenta el sexo, se espera que sean normales?
9. La hemofilia es una enfermedad provocada por un gen recesivo ligado al sexo (cromosoma X). Una pareja fenotípicamente normal tiene dos hijas normales, un hijo normal y otro hemofílico. Determinar de forma razonada, el genotipo de la pareja y de la descendencia. **(EB16)**
10. Sabiendo que la hemofilia se debe a un alelo recesivo "a" localizado en el cromosoma X, estudiar la descendencia del cruce entre un varón no hemofílico y una mujer normal cuyo padre fue hemofílico.
- a) ¿Qué porcentaje de gametos tendrán el alelo "a"?
- b) ¿Cuántos hijos varones serán hemofílicos?
- c) ¿Cuántas hijas serán portadoras del alelo "a"?

11. El grupo sanguíneo en el hombre viene determinado por tres alelos de un gen: A y B son codominantes y O recesivo respecto a ellos. El factor rh está determinado por dos alelos de otro gen: $rh+$ dominante y $rh-$ recesivo. ¿Qué proporción de individuos de grupo $O\ rh-$ nacerán del cruce: $OO\ rh+rh- \times AO\ rh+rh-$?
12. El grupo sanguíneo en el hombre viene determinado por tres alelos de un gen: A y B son codominantes y O recesivo respecto a ellos. El factor rh está determinado por dos alelos de otro gen: $rh+$ dominante y $rh-$ recesivo. ¿Es posible que una mujer de grupo sanguíneo $O\ rh$ positivo y un hombre $AB\ rh$ negativo tengan un hijo de grupo $A\ rh$ negativo? Razona la respuesta.
13. En el hombre, el albinismo (falta de pigmentación) es el resultado de dos alelos recesivos, a , y la pigmentación, carácter normal, viene determinada por el alelo dominante A . Si dos individuos con pigmentación normal tienen un hijo albino:
- ¿Cuáles pueden ser sus genotipos?
 - ¿Cuál es la probabilidad de que en su descendencia tengan un hijo albino?
14. Un gen recesivo ligado al sexo produce en el hombre el daltonismo. Un gen influido por el sexo determina la calvicie (dominante en los varones y recesivo en las mujeres). Un hombre heterocigoto calvo y daltónico se casa con una mujer sin calvicie y con visión de los colores normal, cuyo padre no era daltónico ni calvo y cuya madre era calva y con visión normal. ¿Qué fenotipos pueden tener los hijos de este matrimonio?

ANEXO

--IDIOGRAMA y CÓDIGO GENÉTICO para realizar actividades y recortar para pruebas de evaluación cuando se te indique--

IDIOGRAMA: representación esquemática del tamaño, forma y patrón de bandas de los cromosomas



CÓDIGO GENÉTICO: Relación entre las bases nitrogenadas del ARNm y los aminoácidos que constituyen una proteína. Es **UNIVERSAL** (el mismo para todos los seres vivos), **ESPECÍFICO** (cada triplete codifica para un único aminoácido) y **REDUNDANTE o DEGENERADO** (varios tripletes codifican para el mismo aminoácido)

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

Código (de 3 letras) de los 20 aminoácidos protéicos. Busca y completa con el código de 1 letra

- Phe = fenilalanina
- Leu = leucina
- Ile = isoleucina
- Met = metionina
- Val = valina
- Ser = serina
- Pro = prolina
- Thr = treonina
- Ala = alanina
- Tyr = tirosina
- His = histidina
- Gln = glutamina
- Asn = asparagina
- Lys = lisina
- Asp = aspartato
- Glu = glutamato
- Cys = cisteína
- Trp = triptófano
- Arg = arginina
- Gly = glicina

indica el inicio de la traducción
indica la finalización de ésta