ASIGNATURA BIOLOGIA **GRADO: 9 °**

DOCENTES: LILIANA M OSPINO R. - CARLOS J. RAMOS F. - WILSON CARCAMO
CORREOS: lilianaospino@iecasdvalledupar.edu.co carlosramos@iecasdvalledupar.edu.co wilsoncarcamo@iecasdvalledupar.edu.co

TEMA: GENETICA MENDELIANA **Fecha:** 19 abril -14 mayo/ 21

OBJETIVO:
Que el estudiante comprenda y aplique las leyes de la herencia mendeliana.

INTRODUCCION

Existen características físicas en nosotros que nos hacen parecidos a nuestros padres, hermanos y abuelos. Estas similitudes entre las personas de una familia se transmiten de generación en generación y lo distinguimos como herencia.

GENETICA

La genética es la rama de la biología que se encarga de estudiar la herencia biológica de una generación a otra y todos los factores relacionados con este proceso.

CONCEPTOS BASICOS

Para comprender las bases de la genética es importante aprender primero algunos conceptos:

GEN

Son porciones de ADN que tienen las instrucciones necesarias para codificar una proteína o una cadena de ARN. El gen es la unidad física básica de la herencia. Los genes se transmiten de los padres a la descendencia y contienen la información necesaria para precisar sus rasgos. Los genes están dispuestos, uno tras otro, en estructuras llamadas cromosomas. Un cromosoma contiene una única molécula larga de ADN, sólo una parte de la cual corresponde a un gen individual. Los seres humanos tienen aproximadamente 20.000 genes organizados en sus cromosomas

GENOTIPO Y FENOTIPO

Se llama genotipo a la composición de los genes de un organismo, mientras que el fenotipo es la expresión física o los rasgos observables de esa composición de genes.

Para cada carácter, el genotipo se representa mediante dos letras similares: una representa el carácter que heredamos de nuestro padre y la otra, el carácter que heredamos de nuestra madre. Por ejemplo, si hablamos del color de los ojos, lo presentamos el genotipo con las letras AA, Aa, o aa, para indicar con ellas, las instrucciones que se encuentran registradas en los genes para esa característica y que hemos heredado de nuestros dos padres.

ALELOS

Los alelos son todas las posibles formas de un gen. Por ejemplo, si hablamos del color de los ojos, los diferentes alelos son las diferentes formas que tiene el gen para el color de los ojos: negro, café, verde, gris o azul.

El par de alelos de cada carácter pueden tener entre sí información diferente o igual:

- Se afirma que el individuo es **heterocigoto** para este carácter cuando la información de los alelos es diferente, y se representa con las letras: una mayúscula y una minúscula **Aa.**
- Se afirma que el individuo es **homocigoto** para este carácter cuando la información de los alelos es igual, y se expresa con las letras mayúsculas: AA, o dos letras minúsculas : aa .

Cuando se tiene información diferente en un par de alelos (Aa), solamente se expresa en el fenotipo uno de ellos. En estas condiciones, se afirma que el carácter que se expresa es dominante y aquel que no se expresa, pero se transmite a las demás generaciones, es recesivo. Por ejemplo, una persona que tiene los ojos cafés pero también tiene información para color de ojos azul, se afirma que es heterocigótica (Aa) para el color de ojos.

Cuando se tiene información igual en el par de alelos:

- Se afirma que el individuo es **homocigoto dominante (AA)**, si el carácter es dominante y se hace evidente en el fenotipo. Por ejemplo, si una persona que ha heredado el gen para ojos cafés de sus padres tiene los ojos cafés porque en los dos alelos tiene información para ojos cafés.

- Se afirma que el individuo es **homocigoto recesivo (aa)**, si el carácter es recesivo se hace evidente en el fenotipo. Por ejemplo, si una persona tiene los ojos azules es porque en los dos alelos tiene información paxa ojos azules.

Fenotipo	Ojos cafés	Ojos azules
Genotipo	AA / Aa	aa
Alelos	A	a
	Dominante	Recesivo

GENÉTICA MENDELIANA
Surgió cerca del año 1865, pero no fue reconocida sino hasta el afro 1900. Está fundamentada en tres principios básicos o leyes mendelianas, que fueron producto de varios años de investigación y observaciones en plantas. A partir de estas observaciones, se logró establecer algunos conceptos claves sobre la transmisión de la información genética de padres a hijos, que hasta aquella época se desconocían.

GREGOR MENDEL
Considerado por muchos como el padre de la genética, nació el 20 de Julio de 1822 en Heinzendorf, Austria (actualmente República Checa), en una familia de campesinos. Inicialmente solo fue bautizado con el nombre de Johann Mendel.

Decidió estudiar biología y más tarde ingresó al monasterio de padres agustinos de Brno (antiguamente llamado Briinn) en la República Checa. Fue entonces cuando adoptó el nombre de padre Gregor en 1845. En el monasterio llegó a ser Abad y realizó un doctorado en botánica y matemáticas en la Universidad de Viena.

EXPERIMENTOS
Mendel cruzo plantas de arvejas para estudiar como se heredaban los caracteres de una generación a otra. Una vez definidas las características para evaluar, Mendel tomó líneas puras, es decir, plantas que por varias generaciones mantenían una misma característica constante, por ejemplo, semillas verdes. A las líneas puras las llamó generación **parental P** (padres). Luego, realizó cruces entre dos líneas puras diferentes: por ejemplo, plantas con semillas verdes y plantas con semillas amarillas. A la primera generación de descendientes o híbridos la llamó **filial 1 o generación F 1 (hijos)**. Después, permitía que las plantas de la F1, se auto fecundaran y obtenía una segunda generación de descendientes a la que llamó **filial 2 o generación F2 (nietos)**. Luego, reunió todos los datos obtenidos, los analizó y sacó sus propias conclusiones.

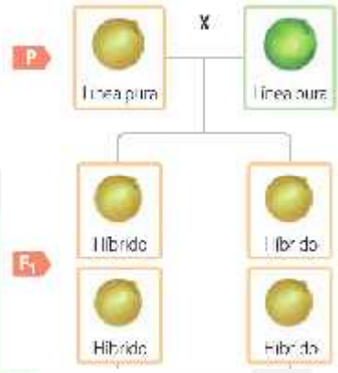
LAS LEYES DE MENDEL
A partir de las observaciones de sus experimentos, Mendel sacó importantes conclusiones que resumió en tres principios básicos, que actualmente se conocen como las Leyes de Mendel y que aplican para gran parte de los caracteres hereditarios en la naturaleza.

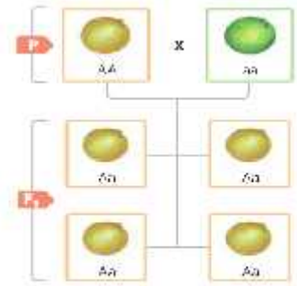
Primera ley o ley de la uniformidad
Al iniciar sus experimentos, Mendel realizó cruces entre dos líneas puras diferentes (o generación parental P). Es decir, líneas que eran homocigotas para un carácter. Por ejemplo, cruzó plantas de arveja amarilla (genotipo AA) con plantas de arveja verde (genotipo aa). Mendel observó que toda la descendencia o F1 estaba compuesta por plantas de arveja amarilla. A estos nuevos individuos los llamó **híbridos** (con genotipo Aa), ya que provenían de una mezcla de dos líneas diferentes.

Mendel formuló entonces su principio o ley de la uniformidad:

"Cuando se cruzan dos organismos de la misma especie de dos líneas puras y que son diferentes en una misma característica, los descendientes muestran uniformidad en esa característica y todos heredan el

carácter de uno de sus progenitores, mientras que el otro carácter parece haberse perdido"





Cruce entre dos líneas puras según el principio de uniformidad de Mendel.

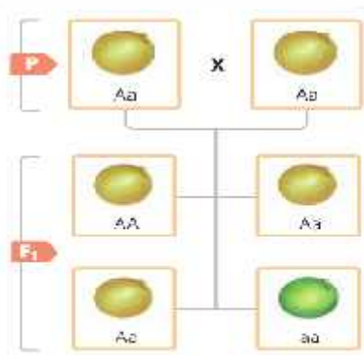
Mendel observó que el color amarillo era dominante sobre el verde en este caso. Para cada una de las siete características que evaluó, obtuvo resultados similares:

- La semilla lisa era dominante sobre la rugosa.
- La semilla amarilla era dominante sobre la verde.
- Las flores en posición axial eran dominantes sobre las flores en posición terminal.
- La flor roja era dominante sobre la blanca.
- La vaina ancha era dominante sobre la estrecha.
- La vaina verde era dominante sobre la amarilla.
- El tallo alto era dominante sobre el enano.

Segunda Ley o Ley De La Segregación

Al concluir su primer experimento, Mendel se preguntó si al permanecer solo el carácter dominante en la F', el recesivo desaparece, así que permitió que las plantas se autofecundaran en la F1. Observo que en la nueva descendencia o F2, aparecían de nuevo los caracteres que no eran visibles en la F1, es decir, arvejas verdes y arvejas amarillas. Mendel supuso que para cada uno de los caracteres, la planta poseía un par de factores responsables de la herencia, cada uno de ellos transmitido por una de las plantas progenitoras. Aquel carácter que permanecía en la F1, era dominante y el que solamente aparecía en la F1 era recesivo. Esto quiere decir, que en el segundo cruce, algunas de las plantas de la descendencia heredaron el alelo recesivo de sus dos progenitores. Así, se estableció la ley de la segregación:

"Los factores hereditarios (hoy en día llamados genes) son unidades independientes que pasan de generación en generación sin sufrir alteraciones. Al cruzar entre sí las plantas de la F1, se observa el carácter dominante en el 75% de la descendencia. Esto significa que tres de cada cuatro plantas tendrán el fenotipo dominante y una tendrá el fenotipo recesivo. Esto implica que todas las plantas de la F1 son heterocigotas para el carácter del color de la semilla"



Cruce entre dos híbridos de la F_1, según la ley de la segregación de Mendel.

Tercera Ley U Ley De La Segregación Independiente

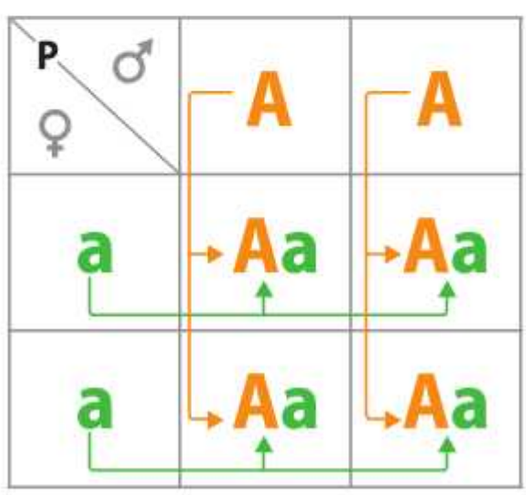
Una vez comprendida la herencia de un solo carácter, Mendel analizó la transmisión de dos caracteres simultáneamente. Para esto, realizó cruces entre líneas puras de semillas amarillas (AA) y lisas (BB) con líneas puras de semillas verdes (aa) y rugosas (bb). Como era lo esperado, toda la descendencia en la F, mostró semillas amarillas y lisas, lo que concuerda con la ley de la uniformidad. Realizó entonces

una nueva autofecundación entre los híbridos de la F1, y la nueva descendencia, la F2, y obtuvo toda clase de combinaciones en las siguientes proporciones: de cada 16 plantas se observaron nueve con semillas amarillas y lisas, tres con semillas verdes y lisas, tres con semillas amarillas y rugosas, y una con semillas verdes y rugosas. Según estos resultados, se observaron dos nuevas combinaciones que no existían en las lineas puras: semillas amarillas y rugosas, y semillas verdes y lisas. Con estos nuevos resultados, Mendel estableció la ley de la segregación independiente:

"Cada carácter se hereda de forma independiente de los demás caracteres"

Cuadro de Punnett

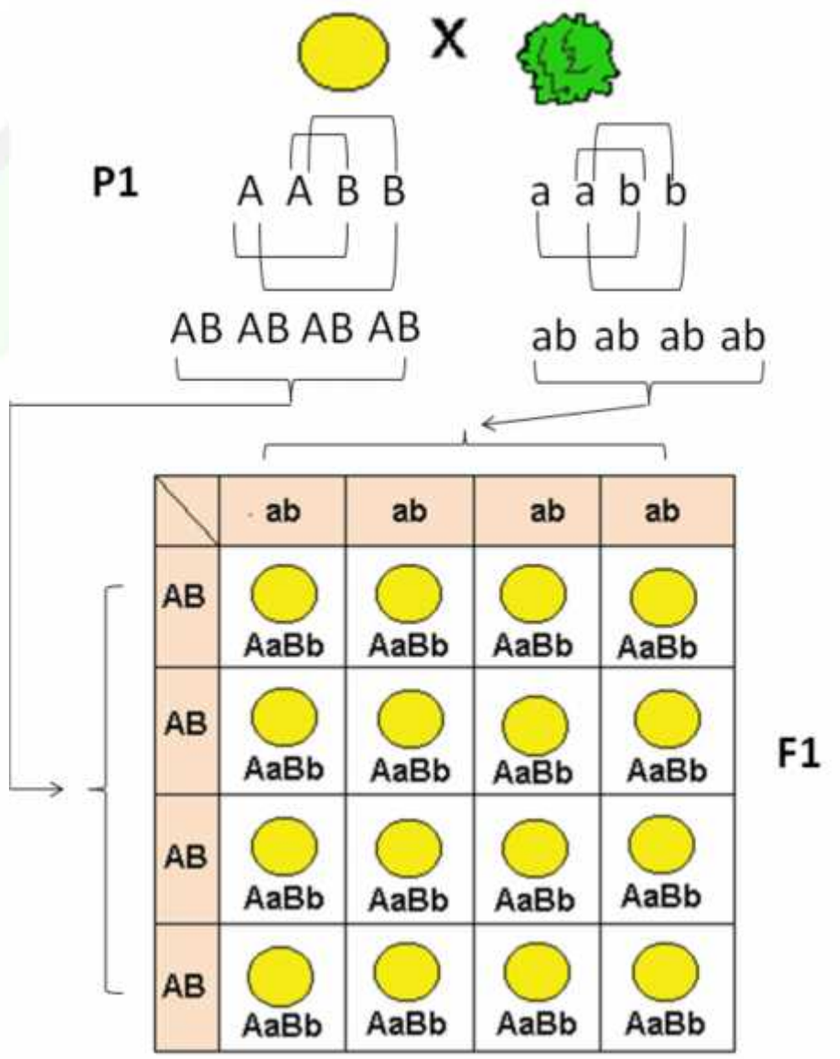
El **cuadro de Punnett** es un instrumento creado por Reginald Punnett que permite determinar las probabilidades de aparición de un genotipo en la descendencia. Es decir, permite observar la combinación de los alelos paternos (en amarillo) con los maternos (en verde) y los probables genotipos de los hijos (en blanco).



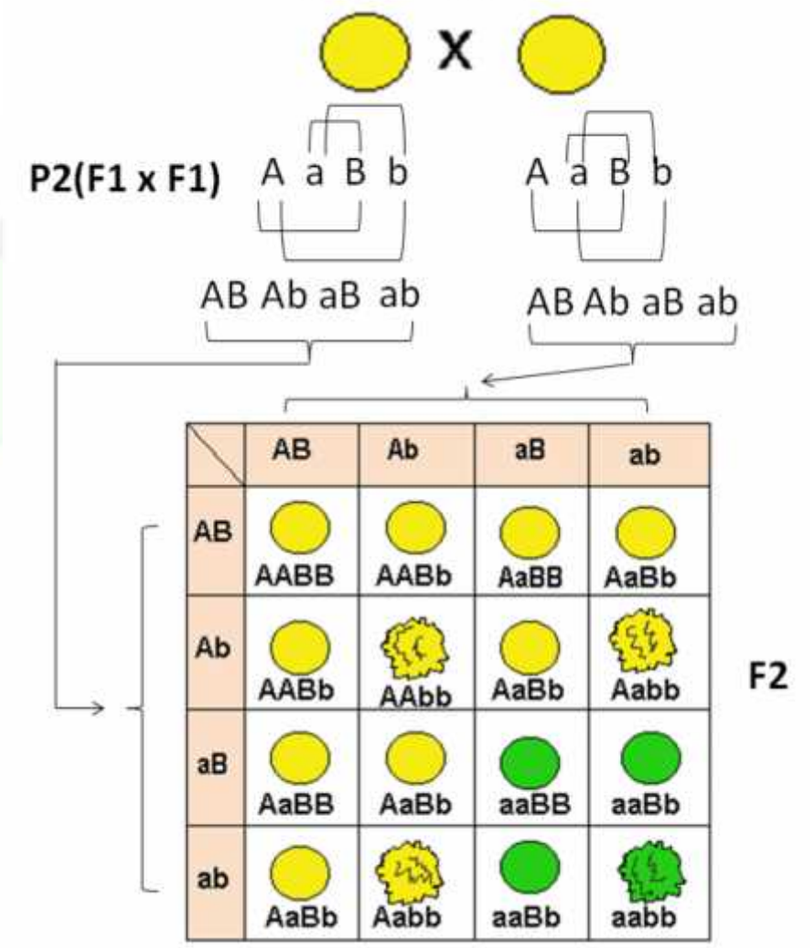
EJERCICIO GUÌA

Se tiene una planta con semillas lisas y de color amarillo (AABB) y se cruza con otra planta de semilla rugosa pero verdes (aabb). Hallar las proporciones fenotípicas y genotípicas de la F1 y F2.

Datos:
A: amarilla. B: lisa
a: verde. b: rugosa



GENOTIPO F1: 100% AaBb, Heterocigotas
FENOTIPO F1: 100% semillas amarillas lisas.



GENOTIPOS F2:
6,25% AABB 12,5% AABb 12,5% AaBB 25% AaBb 6,25% AAbb 12,5% Aabb 6,25% aaBB 12,5% aaBb 6,25% aabb

FENOTIPOS F2
- 56,25% Semillas amarillas lisas
- 18,75% Semillas amarillas rugosas
- 18, 75% Semillas verdes lisas
- 6, 25% Semillas verdes rugosas

TENIENDO EN CUENTA LOS PROCEDIMIENTOS REALIZADOS EN EL EJERCICIO GUÍA, DESARROLLAR EL SIGUIENTE EJERCICIO:

1. En un cruzamiento entre plantas: una roja y forma anormal (Rrnn) y otra blanca de forma anormal (rrnn). Determinar las proporciones genotípicas y fenotípicas.

Datos:
R: Color rojo. N: Forma normal
r: Color blanco. n: Forma anormal

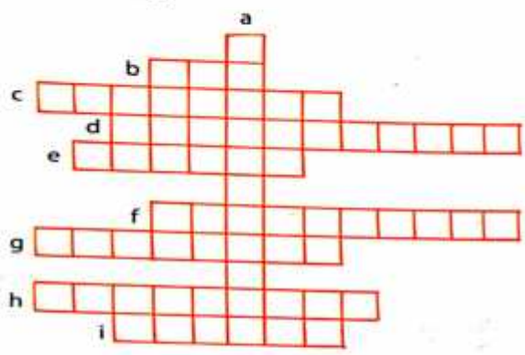
ASIGNATURA BIOLOGIA **GRADO: 9 °**

DOCENTES: LILIANA M OSPINO R. - CARLOS J. RAMOS F. - WILSON CARCAMO
CORREOS: lilianaospino@iecasdvalledupar.edu.co carlosramos@iecasdvalledupar.edu.co
wilsoncarcamo@iecasdvalledupar.edu.co

TALLER GENETICA MENDELIANA **Fecha:** Abril 20 – mayo 14

INTERPRETO

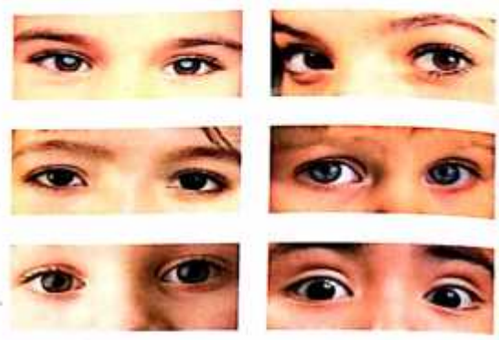
1 Completa el siguiente crucigrama según las definiciones.



a. Nombre con el que se conoce la primera ley de Mendel.
b. Unidad genética de la herencia.
c. Expresión física de los genes.
d. Teoría que defendía que el embrión provenía de un homúnculo.
e. Todas las posibles formas de un gen.
f. El hecho de tener dos alelos iguales para un mismo carácter.
g. Composición genética de un organismo.
h. Alelo que se expresa en el fenotipo así esté en estado homocigoto o heterocigoto.
i. Nombre del científico considerado por muchos como el Padre de la Genética.

2 Explica por qué razón algunos conejos *Himalaya* que tienen el mismo genotipo presentan fenotipo diferente.

3 Observa las imágenes y básate en ellas para explicar los siguientes conceptos: genotipo, fenotipo, alelo, gen.



4 Lee el problema y, con base en él, realiza la actividad 5 y responde las preguntas 6 a 10.

El pelaje de los perros labradores puede ser de tres colores: negro (N) que es el color dominante, chocolate, que es recesivo (h) y dorado, que también es recesivo (n). Un criador de perros asegura que cruzó dos labradores de líneas puras, un macho negro con una hembra dorada.

5 Según lo anterior, realiza el cuadro de Punnett del cruce entre los dos labradores.

♀ P ♂		

6 ¿Cuál es el genotipo de los progenitores?

7 ¿Cuáles son los posibles genotipos de la descendencia?

8 ¿Cuáles serían los posibles fenotipos de la descendencia?

9 El criador asegura que el labrador dorado que pretende vender es hijo de estos progenitores. ¿Eso es posible? Explica tu respuesta.

10 ¿Cuál ley de Mendel se cumple en este caso?

11 En una especie de ganado vacuno, los alelos del color del pelaje son codominantes. Un zootecnista cruza una vaca de color marrón (MM) con un toro de color gris (GG), ¿cuál será el color del pelaje de su descendencia? Elabora un cuadro de Punnett para establecer los posibles genotipos y fenotipos.

12 De acuerdo con el problema anterior, si cruzamos dos descendientes (GM), ¿cuáles serán sus genotipos y cuáles sus fenotipos?

13 Elige a cinco miembros de tu familia (abuelos, padres, hermanos) para evaluar una de las siguientes características hereditarias:

- Cabello liso o crespo.
- Color de ojos café o verde.
- Cabello rubio u oscuro.

ASIGNATURA: BIOLOGÍA **GRADO: 9 °**

DOCENTES: LILIANA OSPINO- CARLOS JULIO RAMOS –WILSON CÁRCAMO
Correos: lilianaospino@iecasdvalledupar.edu.co carlosramos@iecasdvalledupar.edu.co
Wilsoncarcamoecasdvalledupar.edu.co

Fecha: 15 mayo- 18 junio / 21

TEMA: GENETICA NO MENDELIANA

OBJETIVO:
Que el estudiante comprenda y aplique la herencia no mendeliana.

INTRODUCCION

La herencia de algunas características físicas que heredaste de tus padres y que se manifiestan en tu cuerpo siguen las leyes de Mendel, sin embargo, otras como tu estatura, el color de tu piel, tu tipo de sangre y las enfermedades que presentan algunas personas, son también heredadas de los padres y se manifiestan en el cuerpo por mecanismos que no se ajustan ni se predicen a partir de las leyes de Mendel. Entonces, ¿cuáles son los mecanismos y patrones hereditarios de los caracteres que no cumplen con las leyes de Mendel?

GENETICA NO MENDELIANA

Algunos mecanismos hereditarios no cumplen con las predicciones establecidas por Mendel, pero se ajustan a mecanismos como la recombinación y el ligamiento, que, además de generar fenotipos diferentes, pueden producir enfermedades.

CONCEPTOS BASICOS

Para comprender la genética no Mendeliana es importante aprender primero algunos conceptos:

Los genes ligados

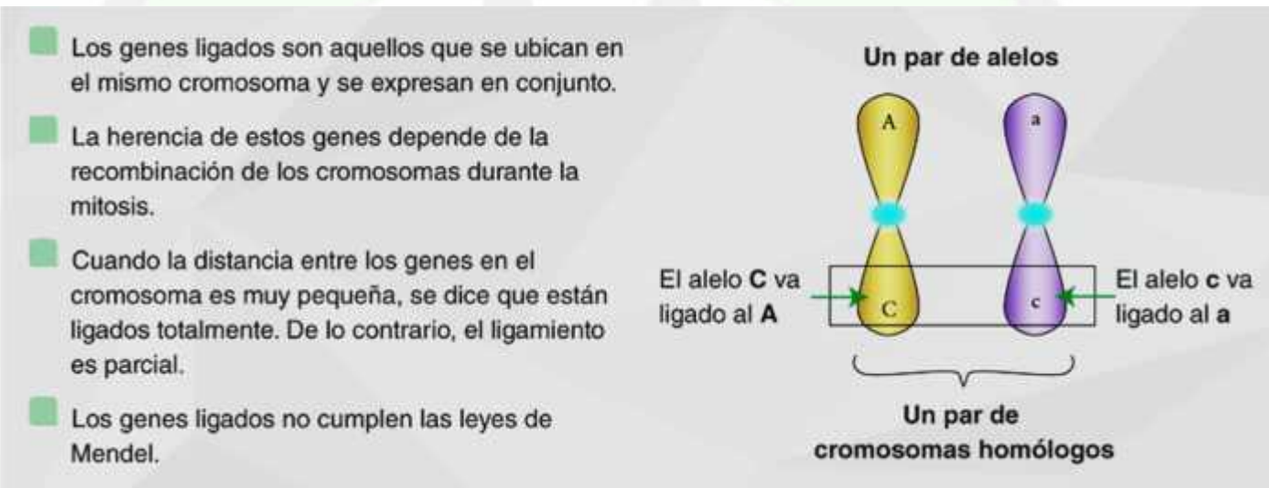
A principios de 1900, William Bateson y Reginald Punnett estudiaban la herencia de dos genes en el guisante dulce y observaron que en un cruce dihíbrido entre organismos de la generación F1, la F2 resultante no mostraba la proporción 9:3:3:1 esperada según la ley de segregación independiente de Mendel. De hecho, Bateson y Punnett notaron que ciertas combinaciones de alelos se expresaban con mayor frecuencia de lo esperado, casi como si estuvieran ligados de alguna manera. Posteriormente, Thomas Hunt Morgan (1866-1945) postuló, a partir de sus experimentos en la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*, que la expresión de los genes no cumplían las leyes de Mendel y que parecían estar ligados, se encontraban en el mismo cromosoma.

De esta manera, se definen los **genes ligados** como aquellos que se encuentran en el mismo cromosoma y que, por tanto, se segregan y se expresan en conjunto. Como los genes ligados se heredan como una unidad, su mecanismo de transmisión es diferente del enunciado por Mendel en su tercera ley. La herencia de estos genes depende de la forma como se recombinen los cromosomas en el proceso de meiosis y de la distancia a la que se encuentren uno de otro, lo que se denomina **distancia génica**. Si la distancia entre los genes es muy pequeña, se dice que están ligados totalmente pues existe una alta probabilidad de que se segreguen en un mismo fragmento de cromosoma. A medida que la distancia entre dos genes se hace mayor dentro del cromosoma, esa probabilidad disminuye y el ligamiento se denomina **parcial**.

ACTIVIDAD 1

Los genes ligados

Observa la siguiente imagen y selecciona las afirmaciones correctas.

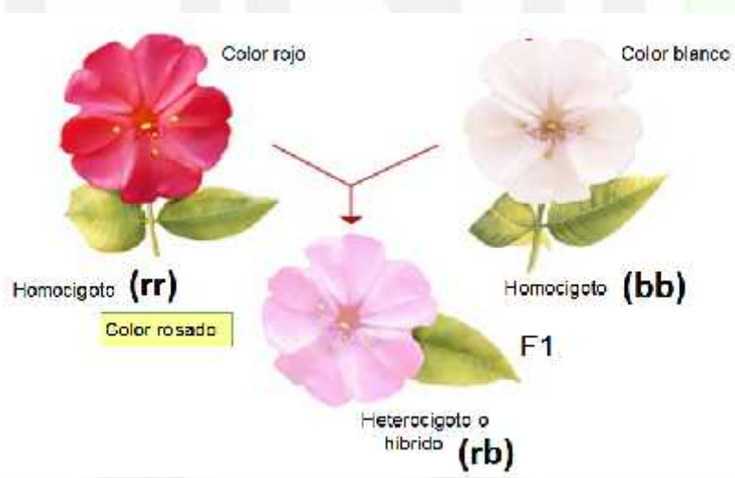


La codominancia y la dominancia incompleta

A partir de los experimentos y las observaciones de Mendel se dedujo la existencia de caracteres dominantes y recesivos y, asimismo, la expresión en el fenotipo de los alelos dominantes en aquellos organismos que son heterocigotos. Sin embargo, en algunos casos, sucede que ninguno de los alelos es dominante sobre el otro, es decir, los heterocigotos no expresan el alelo dominante en el fenotipo. En estos casos, se presentan los fenómenos conocidos como *codominancia* y *dominancia incompleta*.

La **codominancia** se presenta cuando la descendencia expresa simultáneamente las dos variantes fenotípicas de los parentales para un carácter determinado. Por ejemplo, si se cruza una planta de flores rojas con una planta de flores amarillas, el resultado será flores amarillas con rojo, pero sin mezcla de los colores.

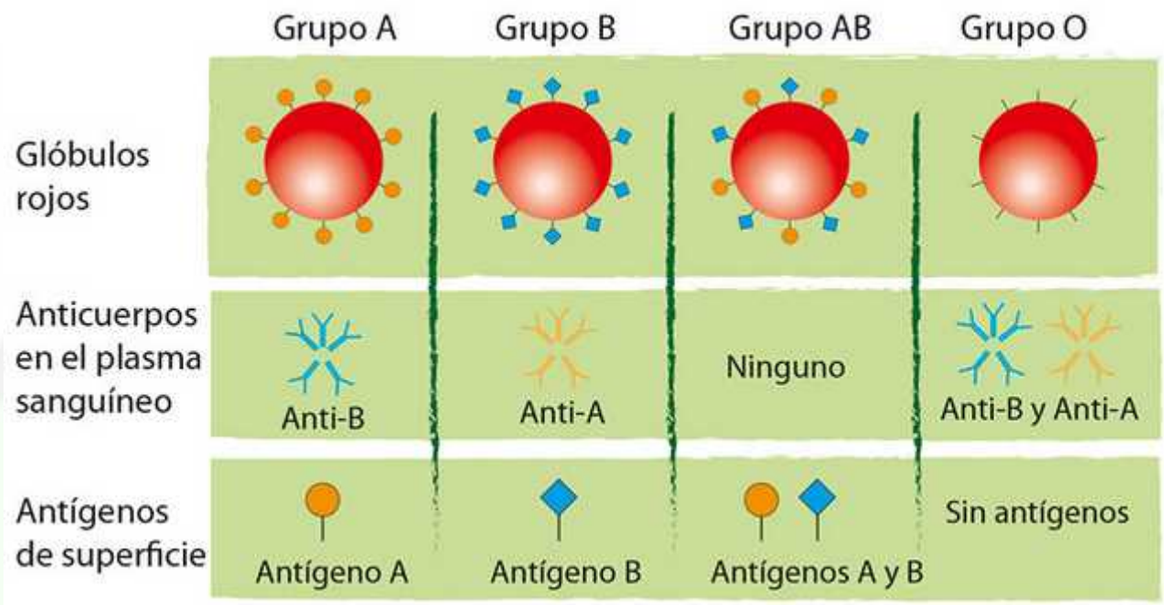
La **dominancia incompleta** se presenta cuando la descendencia expresa una mezcla de las variantes fenotípicas de los parentales para un carácter determinado. En este caso, la descendencia expresa una característica que no corresponde a ninguna de las variantes de los parentales sino a una combinación entre ellas. Por ejemplo, si se cruza una planta de claveles rojos y una planta de claveles blancos, el resultado será una planta con claveles rosados.



ALELOS MULTIPLES

Hasta aquí solo hemos visto casos en los que, para cada gen, existen únicamente dos alelos como alternativa**, a** y **A.** Pues bien, en la naturaleza estos genes son la excepción a la regla ya que en otros casos existen más de dos. Se habla entonces de alelos múltiples o series alélicas. A pesar de que un organismo diploide puede poseer solamente dos alelos de un gen (y un organismo haploide solamente uno), una población puede tener un número total bastante alto de alelos de un mismo gen. Uno de los ejemplos más conocidos es el color del pelaje en los conejos, que está determinado por un gen único que tiene por lo menos cuatro alelos distintos. Los cuatro alelos conocidos muestran un patrón de dominancia simple que puede producir cuatro colores de pelaje. Muchos otros genes tienen alelos múltiples, incluyendo los genes humanos para el tipo de sangre. En los seres humanos, hay cuatro (4) grupos sanguíneos: A, B, AB y O que son el resultado de la combinación tres alelos diferentes de un solo gen (I^A, I^B e I). Se sabe que los glóbulos rojos pueden tener tipo de sangre A, tipo de sangre B o tener tipo de sangre O. El tipo de sangre A está determinado por el alelo IA y el tipo de sangre B, por la del IB. Entre ambos hay codominancia. El alelo I^o determina el tipo de sangre O y es recesivo

frente a los otros dos.



Genotipo	Fenotipo (grupo sanguíneo)
$I^A I^A$ y $I^A I^O$	A
$I^B I^B$ y $I^B I^O$	B
$I^A I^B$	AB
$I^O I^O$ o ii	O

ELABORA 2 CONCLUSIONES

a.

_____

_____

_____

b.

_____

_____

_____

ACTIVIDAD 2

Con base en la lectura anterior revise el siguiente problema y su respuesta y discútalos en su grupo.
Asegúrese que comprenden el porqué de la respuesta.

Problema resuelto: Un hombre de grupo sanguíneo A y una mujer de grupo sanguíneo B tienen cuatro hijos, de los cuales uno pertenece al grupo AB, otro al 0, otro al B, y otro al A. ¿Cuál puede ser el genotipo de los padres?

Respuesta: El padre tiene que ser AO y la madre tiene que ser BO porque si no tuviesen el O no podría haber salido un hijo con grupo sanguíneo O ya que el O es recesivo.

ACTIVIDAD 3
Resuelva los siguientes ejercicios:

1. En una prueba de paternidad se ha comprobado que el grupo sanguíneo de un niño es AB y el del supuesto padre es O. ¿Cuál cree que debe ser el veredicto? Explique su respuesta.

2. Los grupos sanguíneos en la especie humana están determinados por tres genes alelos: I^A, que determina el grupo A, I^B, que determina el grupo B e I, que determina el grupo O. Los genes I^A e I^B son codominantes y ambos son dominantes respecto al gen i que es recesivo. ¿Cómo podrán ser los hijos de un hombre de grupo AB y de una mujer de grupo AB?

Fenotipo	AB	AB
Genotipos		
F_1:		

% grupo A % grupo AB % grupo B

3. En un hospital confundieron a cuatro recién nacidos. Los grupos sanguíneos de los niños son: O, A, B y AB. Asigna a cada pareja de padres de la siguiente lista su bebé correspondiente.

AB X O =

A x AB =

A X O =

O X O =

4. Danilo y Fernanda, una pareja de millonarios, han muerto. Antes de morir, escribieron en su testamento que toda su fortuna la heredarían sus dos hijos, María y Juan de quienes nadie ha tenido noticias por años. Al momento de repartir la herencia, aparecen para reclamar 6 posibles herederos. Si el tipo de sangre de Danilo era **AB** y el de su esposa **O,** ¿Cuáles de las siguientes personas son los hijos verdaderos de Danilo y Fernanda? Justifica tu respuesta en cada caso.
   - **A.** María margarita con tipo de sangre A.
   - **B.** Juan Roberto con tipo de sangre O.
   - **C.** Juan Camilo con tipo de sangre B.
   - **D.** María Juliana con tipo de sangre AB
   - **E.** Juan Danilo con tipo de sangre O
   - **F.** María Fernanda con tipo de sangre AB

ASIGNATURA: BIOLOGÍA **GRADO: 9 °**

DOCENTES: LILIANA OSPINO- CARLOS JULIO RAMOS-WILSON CÁRCAMO
Correos: lilianaospino@iecasdvalledupar.edu.co carlosramos@iecasdvalledupar.edu.co
Wilsoncarcamoecasdvalledupar.edu.co

Fecha: mayo 15-18 junio

TEMA: GENETICA NO MENDELIANA

OBJETIVO:
Que el estudiante comprenda y aplique la herencia no mendeliana.

INTRODUCCION

La herencia de algunas características físicas que heredaste de tus padres y que se manifiestan en tu cuerpo siguen las leyes de Mendel, sin embargo, otras como tu estatura, el color de tu piel, tu tipo de sangre y las enfermedades que presentan algunas personas, son también heredadas de los padres y se manifiestan en el cuerpo por mecanismos que no se ajustan ni se predicen a partir de las leyes de Mendel. Entonces, ¿cuáles son los mecanismos y patrones hereditarios de los caracteres que no cumplen con las leyes de Mendel?

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Existen dos tipos de cromosomas: los *autosomas* o *cromosomas somáticos* y los *gonosomas* o *cromosomas sexuales*. Los **autosomas** contienen la información genética responsable de la formación y el desarrollo del cuerpo, entre otras funciones vitales no vinculadas al sexo. Los **gonosomas**, por su parte, son denominados X y Y y son los que determinan el sexo del organismo, de manera que en la fecundación, las hembras aportan un cromosoma X y los machos pueden aportar el otro cromosoma X, para generar una hembra, o el cromosoma Y, para dar origen a un macho. Entre los cromosomas X y Y existen zonas que se emparejan, es decir, que tienen los alelos para los mismos genes y se denominan **regiones homólogas**, y otras que no poseen una contraparte en el otro cromosoma sexual, denominadas **regiones diferenciales**. Los genes de la región diferencial del cromosoma Y presentan *herencia ligada al cromosoma Y*. Aquellos genes de la zona diferencial del cromosoma X muestran *herencia ligada al cromosoma X*.

La herencia ligada al cromosoma Y

Involucra aquellos genes de la región diferencial del cromosoma Y. En este caso, la característica solo será transmitida de padres a hijos varones, ya que las hijas nunca heredan un cromosoma Y. Un ejemplo de este tipo de herencia es la **hipertricosis**.

La herencia ligada al cromosoma X

Se presenta en los genes de la región diferencial del cromosoma X, lo que sucede con algunas enfermedades como la hemofilia. Este tipo de herencia puede ser recesivo o dominante. Considera un gen con un alelo sano y un alelo defectuoso responsable de un carácter anómalo. En la herencia recesiva, los hombres manifiestan el carácter anómalo con mayor frecuencia que las mujeres, pues ellas tienen un genotipo *X*/*X*, por lo que requieren los dos alelos defectuosos para que su fenotipo se exprese, de lo contrario, podrá ser una **portadora**, es decir, tener el alelo defectuoso y transmitirlo a sus hijos (hombres y mujeres) pero no manifestar la anomalía, pues tienen el otro alelo normal. Un hombre tiene un genotipo *X*/*Y*, esto es, tiene una sola copia del cromosoma X, lo que hace que la información que su madre le transfiere en este cromosoma sea expresada completamente en el fenotipo. Un hombre que presenta el fenotipo

recesivo transmite el alelo recesivo a sus hijas, que siempre serán portadoras ya que el alelo se presenta únicamente en el cromosoma X que los padres transmiten a las hijas.

La herencia ligada al sexo en la hemofilia			
Sexo	Genotipo		Fenotipo
Hembra	X^HX^H	Homocigota dominante	Mujer sana.
	X^HX^h	Heterocigota	Mujer portadora.
	X^hX^h	Homocigota recesiva	Mujer que desarrolla la enfermedad.
Macho	X^HY	Hemicigoto dominante	Hombre sano.
	X^hY	Hemicigoto recesivo	Hombre que desarrolla la enfermedad.

Revisa los siguientes videos:

Ejercicios de genes ligados al cromosoma X
https://www.youtube.com/watch?v=lkg9sod6Ksk

Ejercicios de genética de hemofilia y daltonismo
https://www.youtube.com/watch?v=OJVHD1AruwU

ÁRBOLES GENEALÓGICOS

El árbol genealógico es la forma en que la finca de representar la descendencia de un individuo organizadamente.

En genética, los árboles genealógicos se realizan para estudiar la transmisión o la segregación de determinado genotipo o una enfermedad.

Los árboles genealógicos en genética se construyen a partir de un conjunto de símbolos ya definidos por consenso para que puedan ser entendidos universalmente. Algunos de los símbolos más usados se muestran en la siguiente tabla.

Los árboles genealógicos se han convertido en una herramienta muy útil para el estudio de las enfermedades genéticas. Para realizar un árbol genealógico es necesario:

- Conocer la historia familiar del individuo.
- Representar a sus padres, hermanos, abuelos, primos, tíos y demás miembro de la familia haciendo énfasis en aquellas personas que presentan un fenotipo similar.

Por ejemplo, al identifica que los miembros de una familia presentan un rasgo de particular interés, los científicos pueden determinar si el gen que produce el rasgo es dominante o recesivo, y si está ligado al sexo o es de carácter autosómico, es decir que se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas diferente al par sexual. También utilizando esta técnica, es posible inferir si un miembro de la familia es homocigoto o heterocigoto para un rasgo particular.

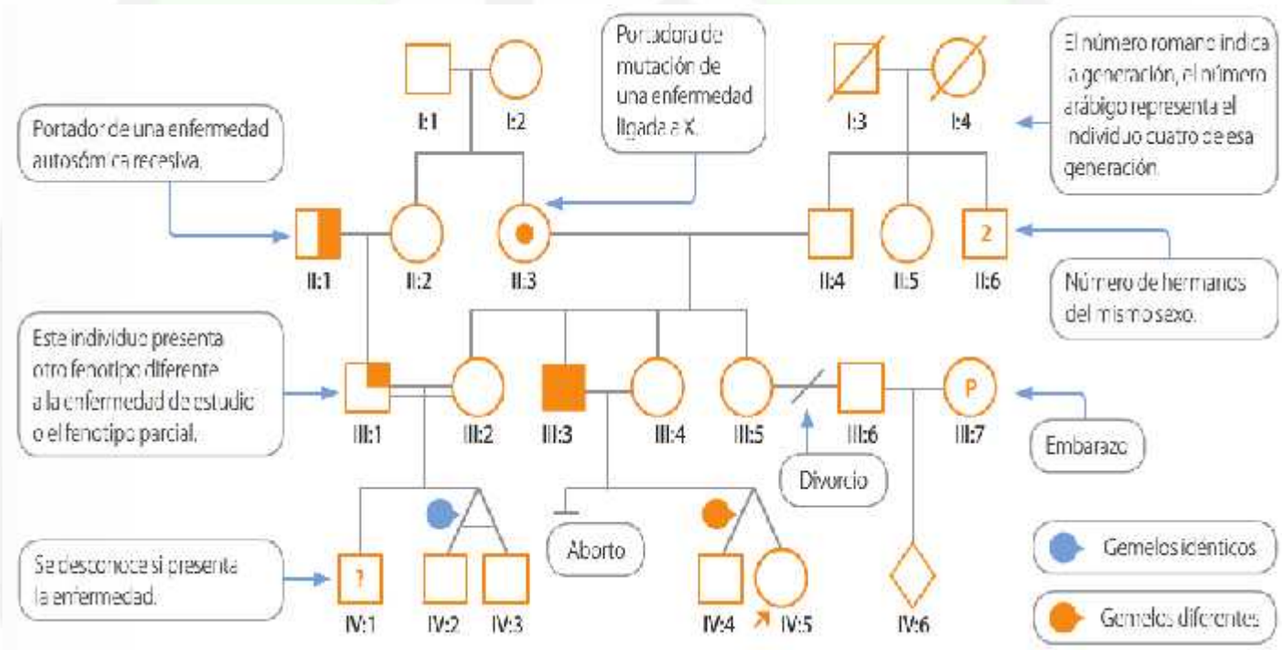
COMO ELABORAR UN ARBOL GENEALÓGICO

Para elaborar un árbol genealógico se empieza por ubicar el propósito, es decir, la persona objeto del estudio. Esta se representa como un cuadrado si es un hombre o un círculo si es una mujer (se utilizan los mismos símbolos para los demás miembros de la familia) y se señala con una flecha (como se hizo con la persona IV:5 en el esquema de abajo). Sobre ese símbolo se marcan las características que se deben incluir. Por ejemplo, si la persona está afectada por la enfermedad que se está estudiando se debe rellenar con negro, de lo contrario, se deja en blanco. Si la persona presenta otro rasgo que no sea la enfermedad pero que se deba notar, se rellena una porción de la figura, generalmente se divide en cuatro cuadrantes y se colorea solo uno (como se hizo con III:1 en el esquema). Lo importante es definir al final, para qué rasgo se utiliza cada cuadrante. Si se trata de una mujer embarazada, se debe poner una P en la mitad del círculo (como se hizo con III:7). Una vez se tengan definidas las características del propósito, se continúa dibujando la familia.

Para representar la pareja del propósito, se traza una línea horizontal que une a las dos personas, y si son consanguíneos, es decir, familiares entre sí (como primos), la línea debe ser doble (como se hizo con la pareja III:1 y III:2). Se representan sus hijos trazando una línea vertical que salga de la mitad de la unión entre los dos padres y una línea horizontal al finalizar esta para derivar de ella los hijos necesarios (como se hizo con los padres I:3 y I:4 y sus hijos II:4, II:5 y II:6). Así se representa un núcleo familiar. Si la pareja tiene bastantes hijos de un mismo sexo y no hay nada diferente qué aclarar sobre ellos, se dibuja un cuadrado si son hombres o un círculo si son mujeres, y adentro se escribe el número de hijos (como se hizo con II:6, cuyo símbolo significa dos varones) o de hijas, según el caso.

El núcleo familiar del propósito, se representa incluyendo a los padres y hermanos de la misma

forma, según la información que se tenga. Terminado lo anterior, se marcan las generaciones con números romanos de arriba abajo (I, II, III, IV...), y a cada persona con números arábigos, de izquierda a derecha, iniciando desde 1 en cada generación (1, 2, 3, 4...). Se pueden utilizar otros símbolos adicionales 1como una línea diagonal si hay alguna persona fallecida (como se hizo con I:3 y 1:4), o un rombo si no se conoce el sexo de una persona (como se hizo con 1V:6).



Revisa los siguientes videos:

Árbol Genealógico

https://www.youtube.com/watch?v=GWvUucnnVYA

pedigrí

https://www.youtube.com/watch?v=Gd09V2AkZv4

Problemas de árbol genealógico o pedigrí

https://www.youtube.com/watch?v=R4CbeeUcbaA

TALLER

1. La enfermedad de la hemofilia, está determinada por un gen recesivo ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre normal (XY) y una mujer portadora (XXh)? Haz un esquema de cruzamiento.

2. El daltonismo**,** están determinados por un gen recesivo (d) ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre daltónico y una mujer normal no portadora? Haz un esquema de cruzamiento.

3. El daltonismo**,** está determinado por un gen recesivo (d) ligado al cromosoma X. ¿Cómo podrán ser los descendientes de un hombre daltónico y una mujer no daltónica, hija de un hombre daltónico? Haz un esquema de cruzamiento.
4. ¿Qué condiciones deben darse para que pueda nacer una niña hemofílica?
5. En humanos, la presencia de una fisura en el iris está regulada por un gen recesivo ligado al sexo (Xf). De un matrimonio entre dos personas normales nació una hija con dicha anomalía. El marido solicita el divorcio alegando infidelidad de la esposa. Explica el modo de herencia del carácter, indicando los genotipos del matrimonio y a qué conclusión debe llegar el juez en relación con la posible infidelidad de la esposa, teniendo en cuenta el nacimiento de la hija que presenta la fisura.
6. En un cruce entre una mosca de la fruta de ojos blancos y un macho de ojos rojos, ¿qué genotipos tienen sus descendientes? (los ojos blancos están ligados al X, recesivo)
7. La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad que provoca un deterioro gradual de los músculos. Sólo aparece en niños nacidos de padres aparentemente normales y por lo general, suelen morir siendo adolescentes.

   A) ¿Esta enfermedad está causada por un alelo dominante o recesivo?

   B) ¿Se trata de una herencia autosómica o está ligada al sexo? ¿Por qué?

8. Ni Luis ni María tienen distrofia muscular de Duchenne (enfermedad ligada al sexo), pero su hijo primogénito sí.

   a) Indica si el alelo responsable es dominante o recesivo, y los genotipos de los padres y el hijo.

   b) Si tienen otro hijo varón,¿cuál es la probabilidad de que padezca esta enfermedad? ¿y si es una hija?. Razona las respuestas.

9. El nistagmo congénito es una patología conocida como la enfermedad de la visión intermitente. Esto es debido a que se produce un movimiento involuntario, rápido y repetitivo de los ojos por alteraciones de regiones del cerebro. Está enfermedad está controlada por un alelo recesivo ligado al sexo.

   Un hombre y una mujer, ambos con visión normal, tienen cuatro descendientes. Todos

ellos se casan con individuos normales.

- El primer hijo varón tiene nistagmo, pero tiene una hija normal;
- el segundo hijo es normal y tiene una hija y un hijo normal;
- la primera hija es normal y tiene 8 hijos todos normales;
- la segunda hija tiene dos hijas normales y dos hijos, uno normal y otro afectado.

Realice un árbol genealógico que presente el cruzamiento anterior indicando los genotipos tanto de los progenitores como de todos los miembros de la familia.

10. Resuelve

A. Representa el cruzamiento entre una mujer que sea portadora de una enfermedad ligada al cromosoma X y un varón sano.

Respecto al cruzamiento anterior, contesta a las siguientes cuestiones:

B. ¿Qué porcentaje de descendientes sufrirán la enfermedad?

C. ¿Qué porcentaje de descendientes no sufrirán la enfermedad pero podrían transmitirla a sus hijos varones?

D. ¿Alguna de las hijas del cruzamiento (A), casada con un varón que padeciera la enfermedad, podría tener algún hijo o hija con esta enfermedad?