

UNIDAD 6



Genética

¿Por qué tenemos parejas de cromosomas homólogos?

¿Por qué tenemos cromátidas hermanas?

¿Qué son los genes?

¿Cuántos genes tenemos en nuestras células que codifiquen para un mismo carácter?

¿Qué determina el sexo del SH?

¿Cómo se llaman las alteraciones espontáneas que a veces sufren los genes?

Las bacterias, al no tener reproducción sexual, ¿tienen variabilidad?

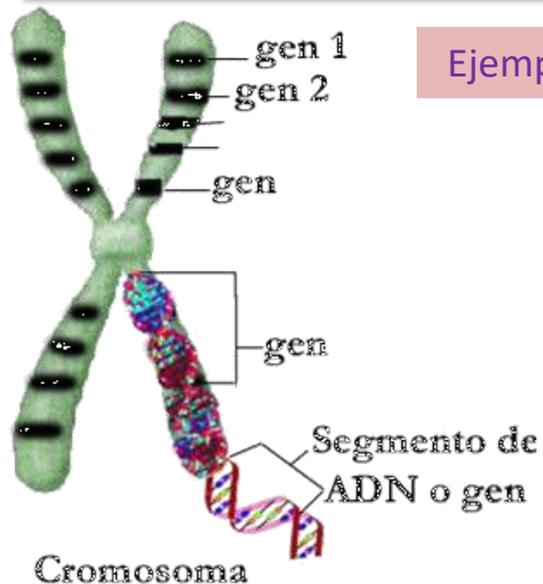
¿Por qué hay que vacunarse cada año contra la gripe?

¿Quién fue Mendel?

1. Genes y caracteres hereditarios

Carácter hereditario

Gen



Ejemplos de caracteres hereditarios

GENOTIPO

RR o Rr

GENOTIPO

rr

FENOTIPO



FENOTIPO



Genotipo = conjunto de genes de un individuo

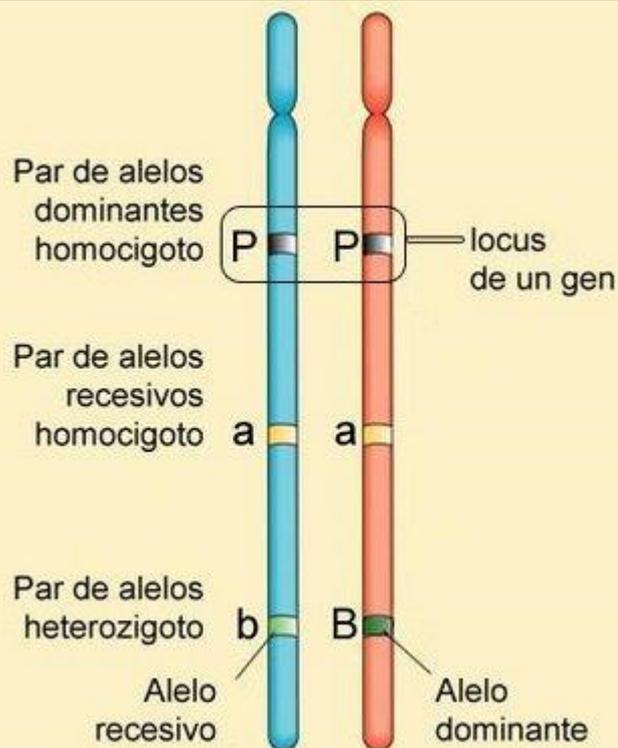
Fenotipo = características observables en un individuo

1. Genes y caracteres hereditarios

Alelo =

¿Por qué existen 2 genes para cada carácter?

¿Qué es el locus?



HOMOCIGOTO

HETEROCIGOTO

ALELO DOMINANTE (A)

ALELO RECESIVO (a)

El gen para los ojos marrones domina sobre el de ojos azules. Escribe los posibles genotipos y fenotipos de una persona de ojos marrones y de una de ojos azules. ¿Cuáles son homocigóticos y cuáles heterocigóticos?

2. Primeros estudios genéticos

Desde la antigüedad,



Utilizó *Pisum sativum*
(planta del guisante)

Primeros estudios genéticos:

* Aunque sus trabajos pasaron inadvertidos hasta

Semilla		Flor	Vaina		Tallo	
Forma	Cotiledones	Color	Forma	Color	Lugar	Tamaño
Gris y Redondo	Amarillo	Blanco	Lleno	Amarillo	Vainas axiales. Las flores crecen a lo largo	Largo (~3m)
Blanco y Arrugado	Verde	Violeta	Constreñido	Verde	Vainas terminales. Las flores crecen arriba	Corto (~30cm)
1	2	3	4	5	6	7

A.

B.

C.

2. Primeros estudios genéticos

2.1. Las leyes de Mendel

PRIMERA LEY

Uniformidad de los híbridos de la F1

Cuando se cruzan 2 individuos de raza pura (**homocigóticos**) que difieren en un carácter, todos los **descendientes de la F1 son iguales** entre sí e iguales al progenitor dominante

¿Qué gametos formará un individuo homocigótico recesivo, uno homocigótico dominante y otro heterocigótico?

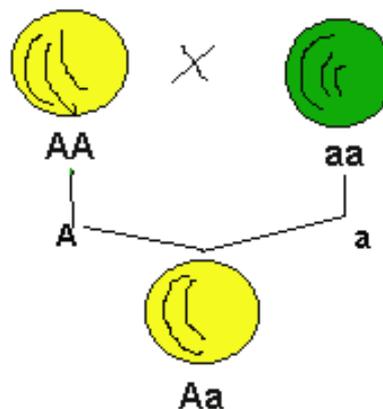
¿Cuál será el genotipo de los padres si tienen 2 hijos, uno AA y otro aa?

A = Amarillo

a = Verde

Haz un

Cuadro de Punnet



¿Cómo será la descendencia de un cruzamiento entre 2 personas con ojos marrones heterocigóticos? ¿Qué proporción de la descendencia tendrá ojos azules?

2. Primeros estudios genéticos

2.1. Las leyes de Mendel

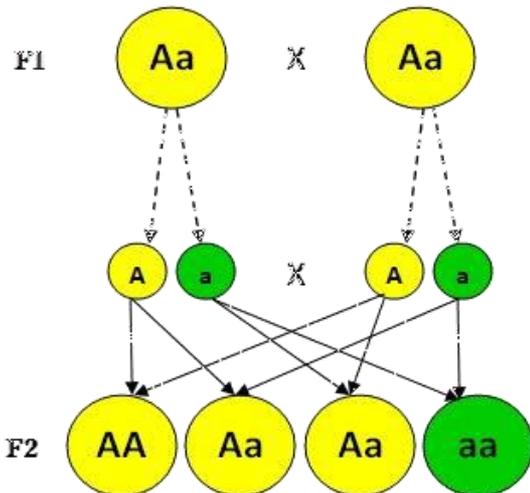
SEGUNDA LEY

Segregación de los caracteres en la F2

Quando se cruzan 2 individuos de la F1, aparece una **F2 con 2 fenotipos distintos**
(en proporción 3:1)

Haz un

Cuadro de Punnet



Al cruzar una línea pura de ratones marrones con otra línea pura de ratones blancos, toda la descendencia es marrón (F1). Si se cruzaran estos ratones marrones entre sí, ¿qué fracción de la F2 serían ratones marrones?

Sabiendo que el color verde de vaina es dominante con respecto al amarillo, indica las proporciones genotípica y fenotípica que se originará en la F2 tras un cruzamiento mendeliano

Define generación parental, 1ª generación filial y 2ª generación filial

2. Primeros estudios genéticos

2.1. Las leyes de Mendel

TERCERA LEY

Independencia de la transmisión de los caracteres

F₁  X 
 AaBb AaBb

	AB	Ab	aB	ab
AB	 AABB	 AABb	 AaBB	 AaBb
Ab	 AABb	 AAbb	 AaBb	 Aabb
aB	 AaBB	 AaBb	 aaBB	 aaBb
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb

F₂

F₂

   
 9/16AB 3/16Ab 3/16aB 1/16 ab

Cuando se cruzan 2 individuos que difieren en más de un carácter, la transmisión de cada carácter es independiente a la del resto apareciendo **todas las combinaciones posibles** en la descendencia
(proporción 9:3:3:1)

En la especie humana el color pardo de los ojos es dominante sobre el color claro. Una mujer de ojos pardos cuya madre tiene los ojos azules, se casa con un hombre de ojos azules. Razona cómo es el genotipo de todos los individuos citados y averigua el color de los ojos que pueden tener los hijos de la pareja.

El tallo alto de la planta del tomate es dominante (A) sobre la variedad de tallo enano (a). El color rojo (R) de la piel domina sobre el amarillo (r). Si se cruzan 2 plantas homocigóticas, una dominante para ambos caracteres y otra recesiva, indica cómo serán los genotipos y fenotipos de la F₁ y la F₂.

Actividad 1: En la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*), el gen para alas largas domina sobre el gen para alas cortas. De un cruzamiento se obtienen 2 individuos Aa y 2 aa. ¿Cuál es el fenotipo y el genotipo de los padres?

Actividad 2:

a) De una pareja, ambos de ojos marrones, nacen 4 hijos (3 de ojos marrones y 1 de ojos azules). Explica este resultado.

b) Uno de los hijos de ojos marrones se casa con una mujer de ojos marrones. Tienen 6 hijos, todos de ojos marrones. ¿Cuál será el genotipo probable de esta mujer?

Actividad 3: Luis tiene 28 años y su padre murió de enfermedad de Huntington (A). Su madre y su hermana mayor no muestran síntomas de la enfermedad. ¿Cuál es la probabilidad de que Luis haya heredado la enfermedad de su padre?

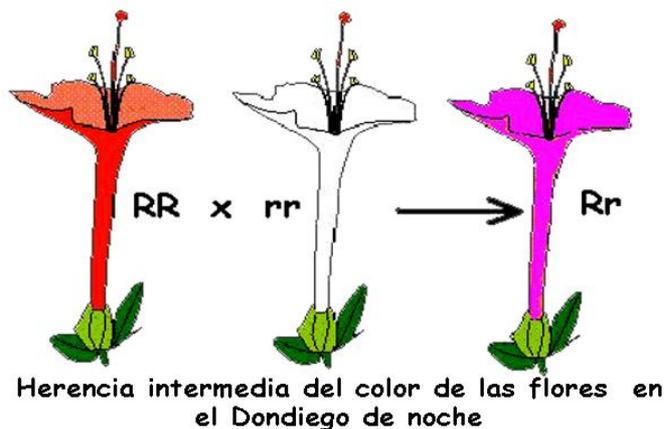
Actividad 4: Dos condiciones anormales en el hombre, que son las cataratas y la fragilidad de huesos son debidas a alelos dominantes. Un hombre con cataratas y huesos normales, cuyo padre tenía ojos normales, se casó con una mujer sin cataratas pero con huesos frágiles, cuyo padre tenía huesos normales. ¿Cuál es la probabilidad de?:

- Tener un hijo completamente normal
- Que tenga cataratas y huesos normales
- Que tenga ojos normales y huesos frágiles
- Que padezca ambas enfermedades.

Actividad 5: Se cruza un ratón de pelo largo y de color gris con otro también de pelo largo pero de color blanco, ¿existe alguna posibilidad de que nazcan ratones con el pelo corto y de color gris? ¿Y con el pelo corto y de color blanco? Si es así, ¿cuándo? (Pelo largo, L, domina sobre pelo corto, l; y pelo gris, B, sobre pelo blanco, b).

3. Casos genéticos especiales

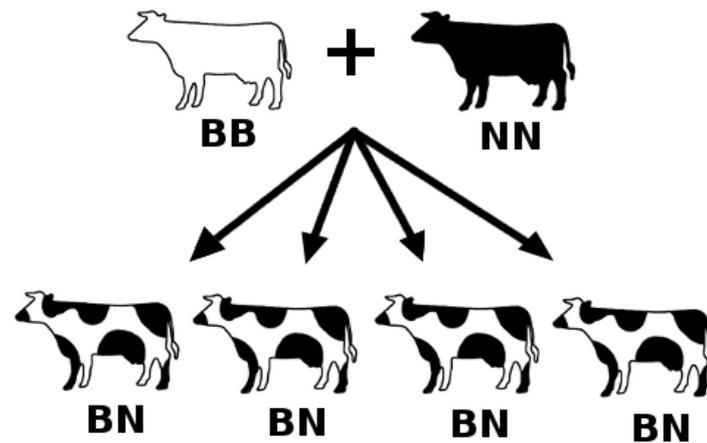
a) Herencia intermedia: cuando los 2 alelos tienen la misma capacidad de expresión y se originan individuos con **fenotipo intermedio** entre los 2 progenitores



Si cruzo 2 flores rosas de Dondiego de noche, ¿Qué descendencia puedo obtener?

Sabiendo que el color del plumaje de las gallinas se debe a una herencia codominante, escribe cómo será la descendencia de un gallo negro heterocigoto y una hembra blanca

b) Codominancia: cuando los 2 alelos se manifiestan de forma simultánea, de modo que la descendencia heterocigótica presenta **rasgos de los 2 progenitores**



3. Casos genéticos especiales

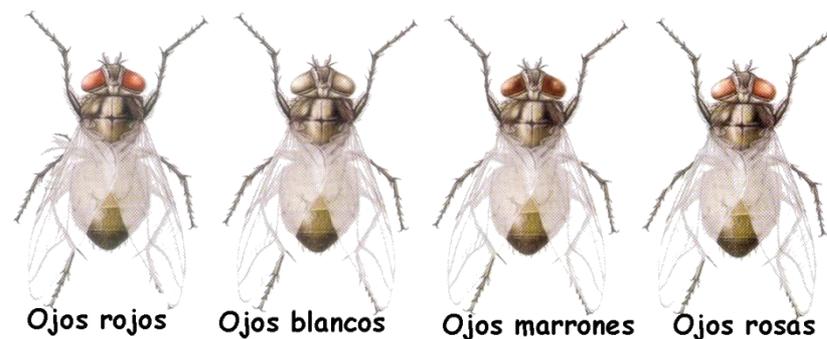
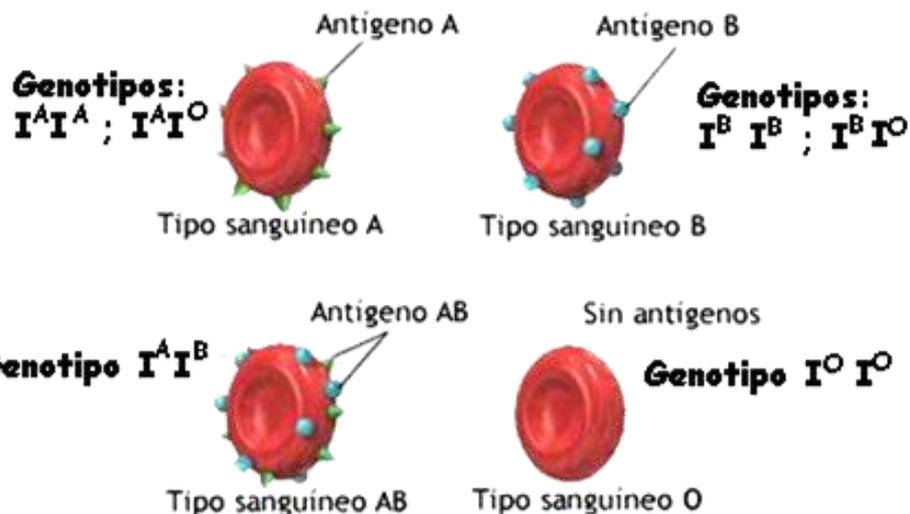
c) Alelismo múltiple: cuando existen más de 2 alelos para un carácter

¿Qué significa?

A = B > 0

Escribe los posibles genotipos y fenotipos de los grupos sanguíneos humanos:

Sistema ABO



Algunos **fenotipos** producidos por **alelos múltiples** para el color de los ojos en *Drosophila melanogaster*

Un marido acusa a su esposa de infidelidad y pide la custodia de sus 2 primeros hijos, mientras que rechaza al tercero afirmando que no es suyo. El primer hijo es del grupo sanguíneo O, el segundo, del grupo B, y el tercero, del grupo AB. El marido es del grupo sanguíneo O, y la mujer, del grupo B. ¿Crees que es cierta la acusación del marido? Razona la respuesta.

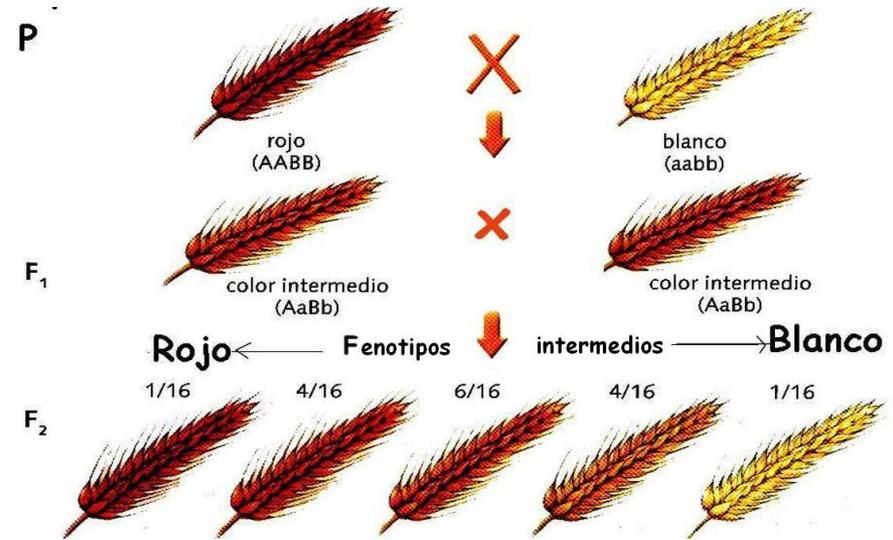
3. Casos genéticos especiales

d) Herencia intermedia:

A veces existen muchas alternativas para un carácter (**muchos fenotipos**)

(Ejemplo: estatura; color de piel, ojos, pelo,...)

Intervienen varias parejas de alelos cuyos efectos son aditivos



e) Genes letales:

Provocan la **muerte** del individuo

	A	A ^y
A	Ratón agoutí AA 	Ratón amarillo AA ^y
A ^y	Ratón amarillo AA ^y 	Ratón muerto A ^y A ^y

Se piensa que los dedos anormalmente cortos, braquifalanga, se deben al genotipo heterocigótico para un gen letal, siendo normal el individuo BB. ¿Cuáles son los fenotipos esperados entre niños adolescentes, hijos de padres braquifalángicos?

Cuadro Gamético

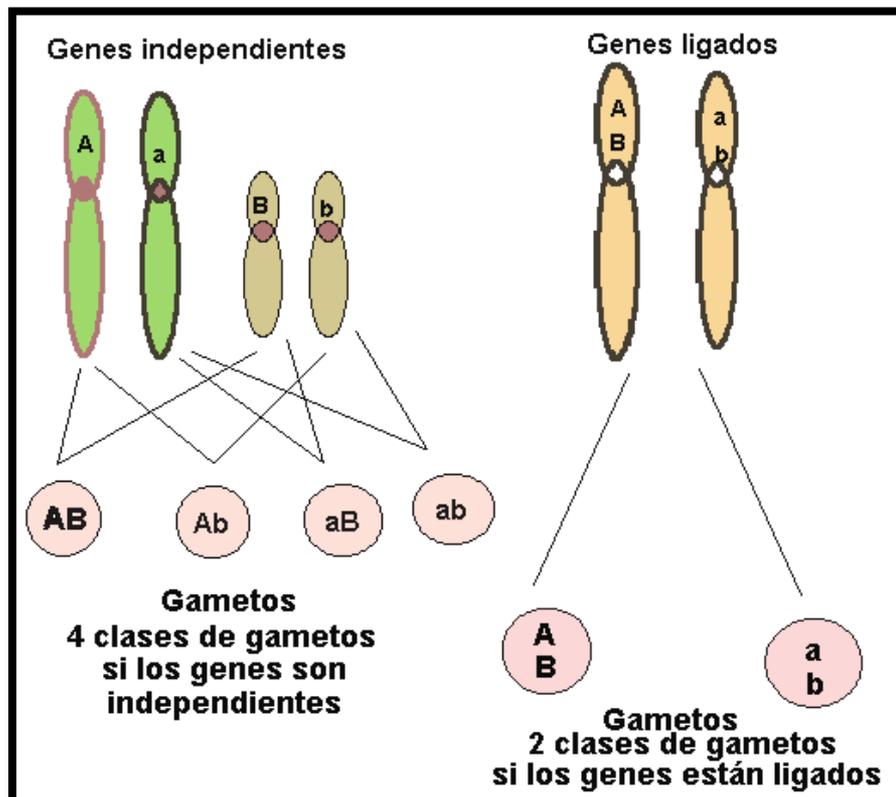
	M	m
M	Normal MM	Normal Mm
m	Normal Mm	Inviable mm

3. Casos genéticos especiales

f) Genes ligados:

Ligamiento entre genes

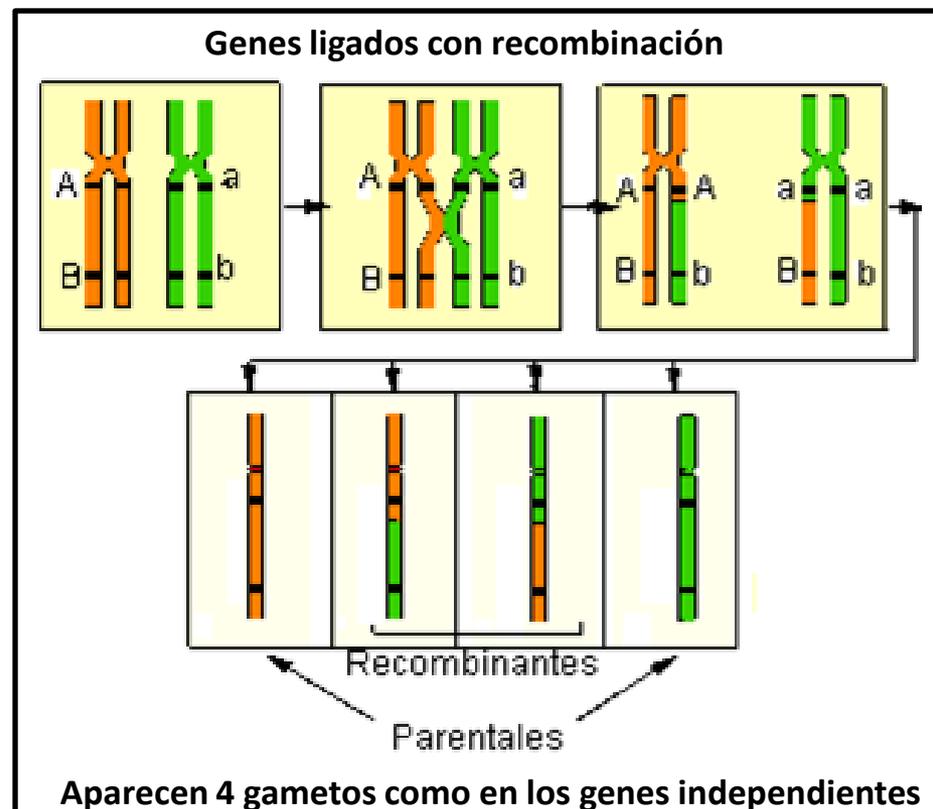
Genes que se encuentran en el mismo cromosoma **se transmiten juntos** a la descendencia (no de forma independiente como decía Mendel)



Dibuja cromosomas con genes no ligados ni recombinados; ligados no recombinados; ligados y recombinados

Recombinación genética

Permite la aparición de **gametos con nuevas combinaciones genéticas** gracias al **sobrecruzamiento** entre cromosomas homólogos en la meiosis



4. Localización de los genes

La teoría cromosómica de la herencia

Morgan – 1905

(pudo explicar las leyes de Mendel al deducir el ligamiento y la recombinación genética)

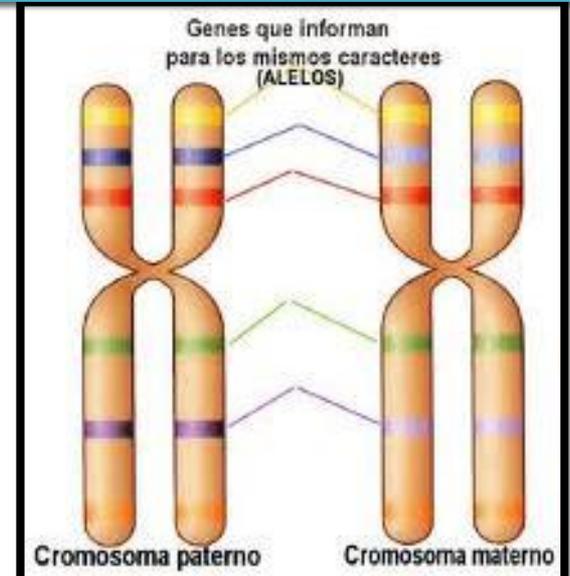
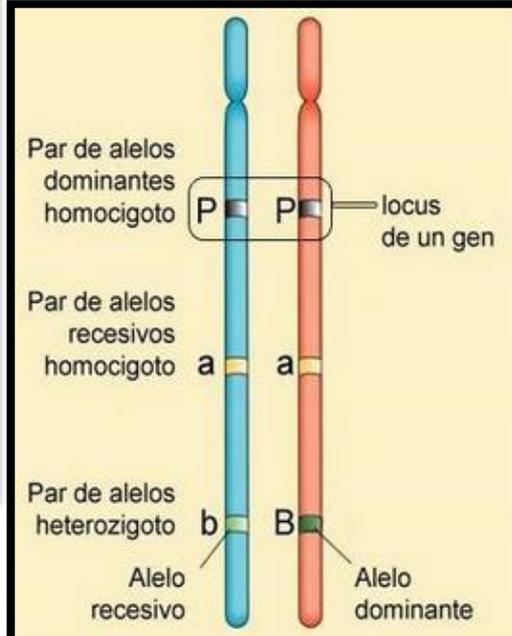
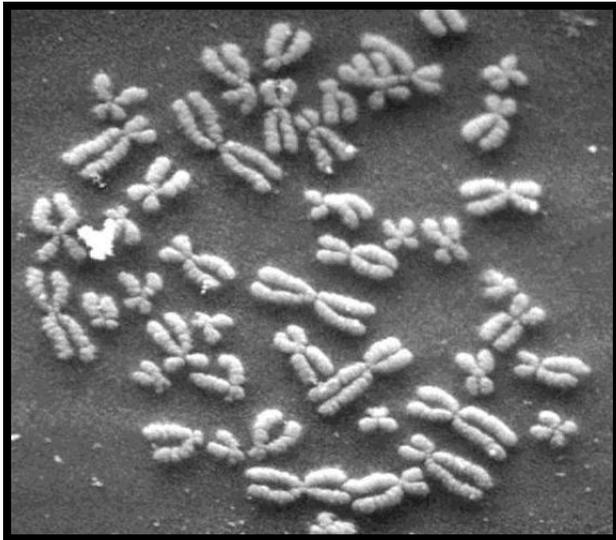


Estudios con *Drosophila melanogaster*

1.

2.

3.



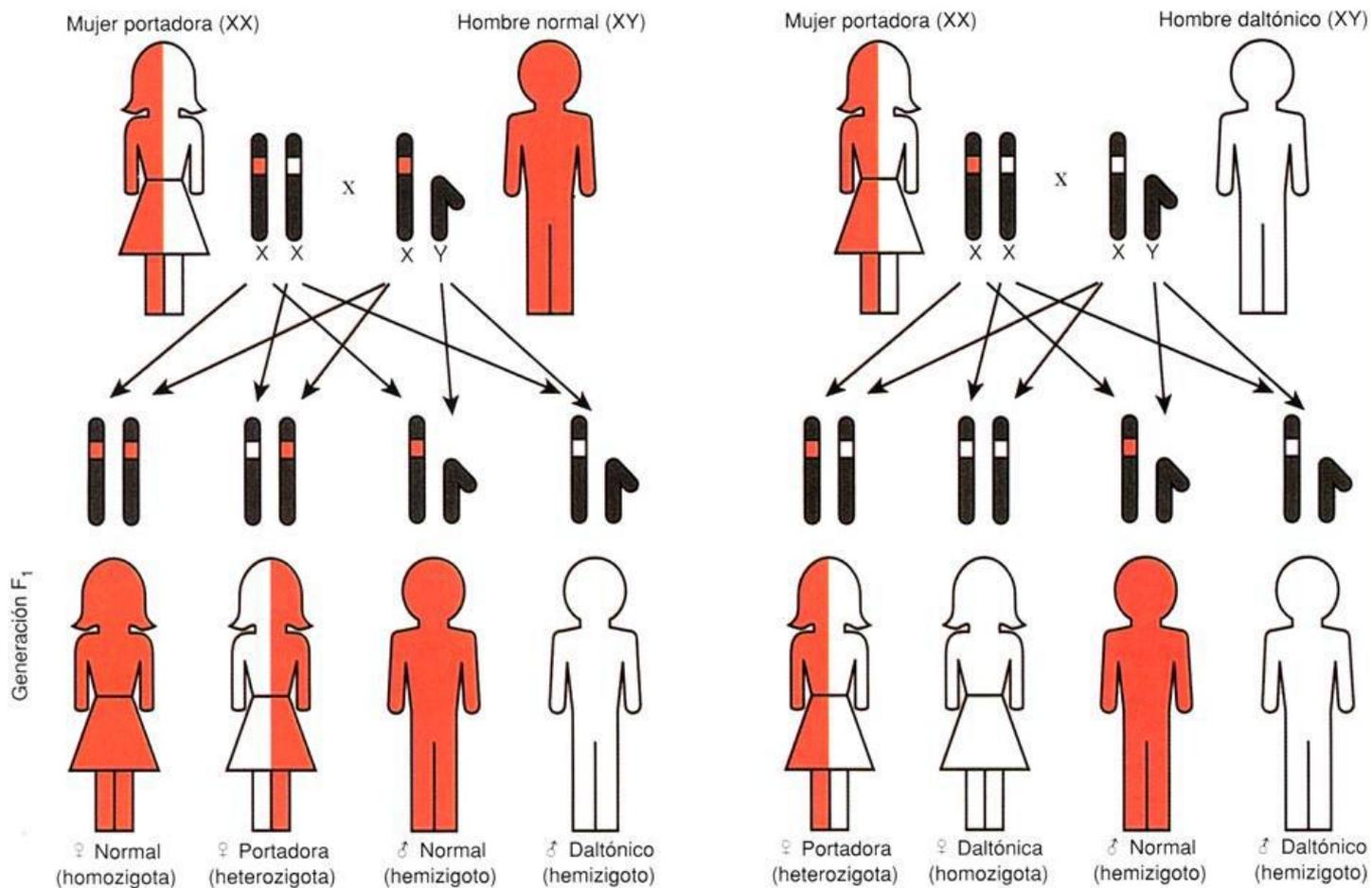
5. Genética del sexo

5.1. Herencia ligada al sexo

Escribe todos los posibles genotipos

Genes con locus en cromosomas sexuales se transmiten de forma **diferente en machos y hembras**

¿Por qué hay más hombres daltónicos que mujeres daltónicas?



Daltonismo y hemofilia son enfermedades recesivas ligadas al sexo (en cromosoma X)

5. Genética del sexo

5.1. Herencia ligada al sexo

El daltonismo depende de un gen recesivo ligado al sexo. Juan es daltónico y sus padres tenían visión normal. Se casa con María, que tiene visión normal. Su hijo, Jaime, es daltónico.

- Explicar cómo son los genotipos de Juan, María, Jaime, el padre de Juan y la madre de Juan.
- ¿Qué otra descendencia podrían tener Juan y María?

El gen responsable de la hemofilia es recesivo y se localiza en el cromosoma X.

- ¿Cuál será el genotipo de un hombre hemofílico y una mujer hemofílica?
- Un hombre y una mujer, ambos no hemofílicos, tienen 3 hijos varones, 2 de ellos son hemofílicos. Si hubieran tenido hijas, ¿habrían sido hemofílicas? ¿Cuál debería haber sido el genotipo de los padres para tener hijas hemofílicas?

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad recesiva ligada al sexo. ¿Cuál es el genotipo de los padres si uno de sus hijos varones sufre la enfermedad?

5.2. Herencia influida por el sexo

Genes en autosomas pero fenotipo diferente para hombres y mujeres

Ejemplo: Calvicie (dominante para hombres y recesivo para mujeres)

	Machos	Hembras
AA	Calvo	No calva
Aa	Calvo	No calva
aa	No calvo	Calva

UN SOLO CARÁCTER: La corea de Huntington (baile de San Vito) es una enfermedad hereditaria producida por un gen dominante. Se manifiesta entre los 30 y 50 años y no se puede curar ni prevenir. Las personas afectadas realizan movimientos involuntarios en brazos y piernas y extrañas muecas debido a la destrucción gradual de células nerviosas del SNC.

a) Probabilidad de tener un hijo enfermo si uno de los 2 progenitores tiene el gen anómalo.

b) Si en tu familia hay alguien afectado, ¿querrías saber si tienes el gen anómalo?

c) ¿Qué consecuencias podría tener que al diagnóstico realizado a un joven portador del gen anómalo se tuviera fácil acceso?

GRUPOS SANGUÍNEOS: 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 O, otro al B, y otro al A. Señalar razonadamente el genotipo de los padres.

LIGADA AL SEXO: El daltonismo depende de un gen recesivo ligado al sexo. Un hombre y una mujer de visión normal tienen tres hijos: un varón daltónico que tiene una hija de visión normal; una hija de visión normal que tiene dos hijos, uno daltónico y otro de visión normal, y una tercera hija de visión normal que tiene todos los hijos de visión normal. Realizar todos los cruzamientos. ¿Cuáles son los genotipos de abuelos, hijos y nietos? Razonar las respuestas.

INFLUIDA POR EL SEXO: Indica el genotipo de un hombre calvo cuyo padre no era calvo, el de su esposa que no es calva, pero cuya madre sí lo era, y el de sus futuros hijos.

DOS CARACTERES: La miopía es debida a un gen dominante, al igual que el fenotipo Rh+. Una mujer de visión normal y Rh+, hija de un hombre Rh-, tiene descendencia con un varón miope heterocigoto y Rh-. Establézcanse los previsibles genotipos y fenotipos de los hijos de la pareja.

TRABAJO: Encuesta sobre grupos sanguíneos y encuesta familiar genética

6. Determinación del sexo

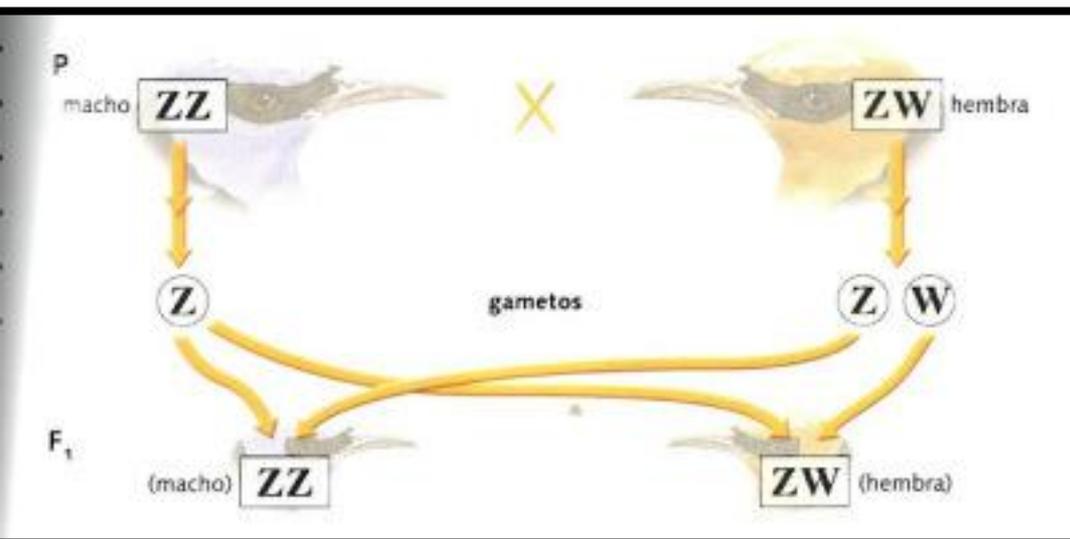
a) Determinación cromosómica:

SISTEMA XX / XY

Hembras: XX / Machos: XY

En mamíferos y Drosophila

SISTEMA ZZ / ZW

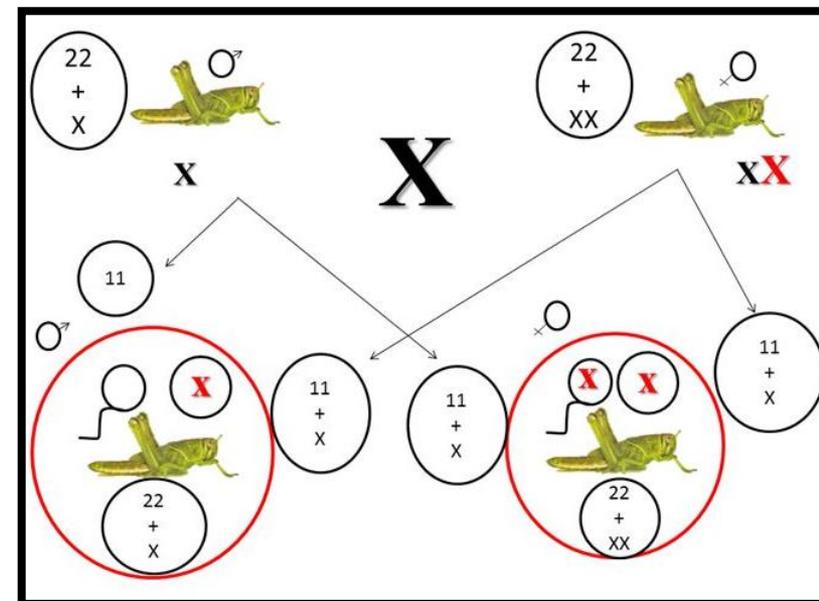


Hembras: ZW

Machos: ZZ

En aves y reptiles

SISTEMA XX / XO



Hembras: XX

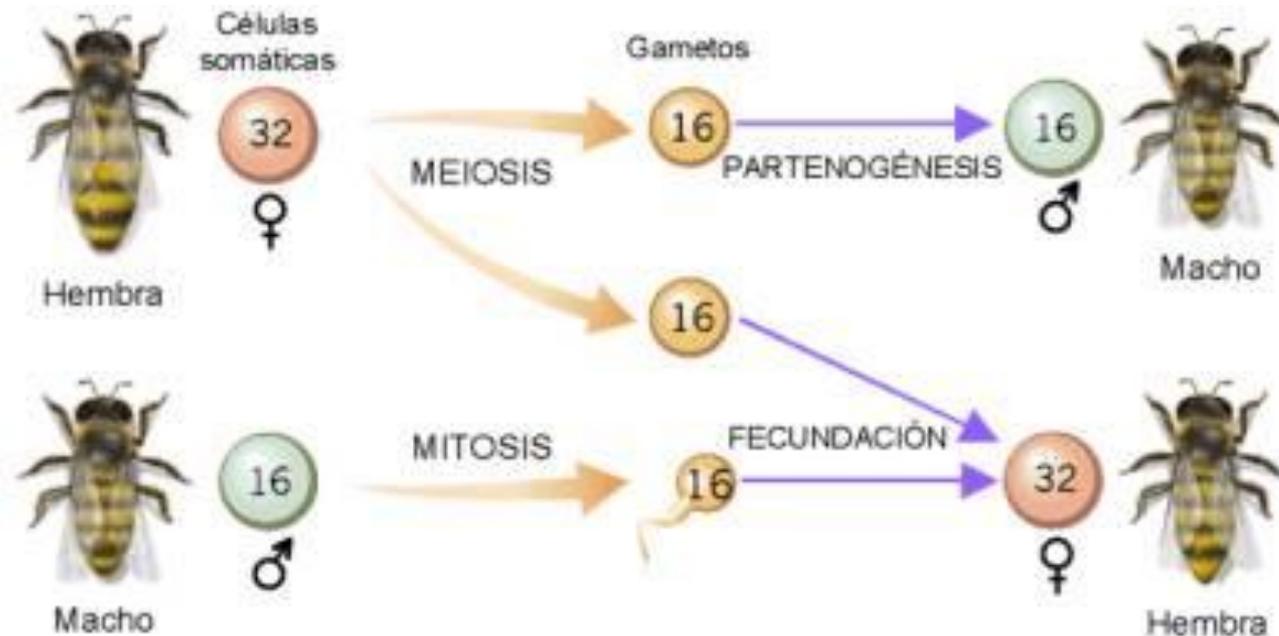
Machos: XO

En algunos insectos

6. Determinación del sexo

b) Determinación por haploidía / diploidía:

Sexo determinado por el nº de juegos de cromosomas



Hembras: $2n$ (obreras estériles, reina fértil)

Machos: n (zánganos)

En abejas

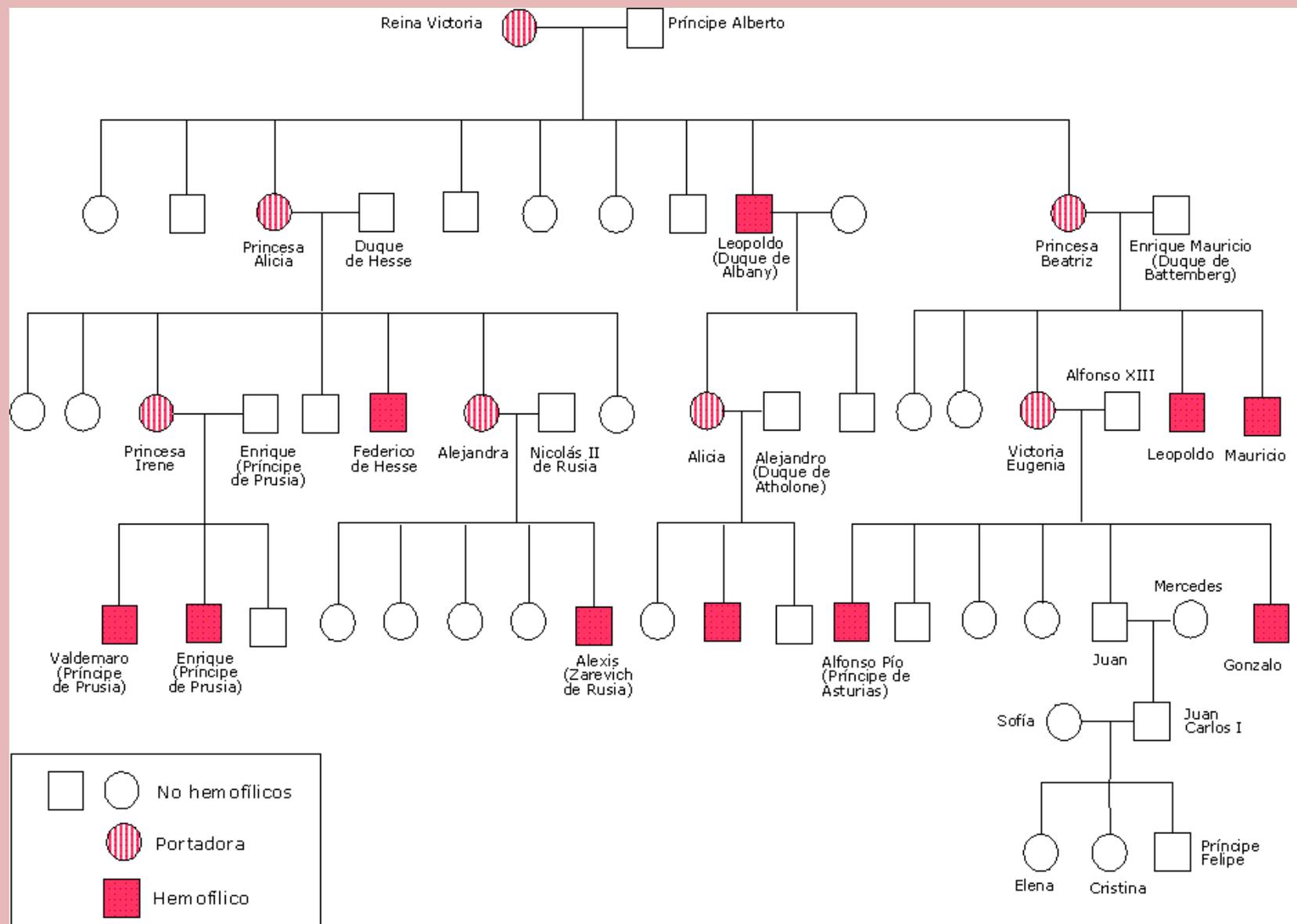
6. Determinación del sexo

c) Determinación ambiental:



Ejemplo: En cocodrilos, si la temperatura de incubación de los huevos baja de 27°C se origina una hembra, si la temperatura es superior o igual a 27°C se origina un macho

Actividad: Observa el árbol genealógico de la familia de la reina Victoria de Inglaterra referido a la transmisión de la hemofilia. ¿Qué probabilidades tenían la reina Victoria y el príncipe Alberto de tener hijos hemofílicos? ¿Quién transmitió el gen de la hemofilia a algunos familiares del rey Juan Carlos I?



7. Las mutaciones

Define mutaciones

Son

Son necesarias para

7.1. Tipos de mutaciones

Criterio	Mutaciones
Células afectadas	<input type="checkbox"/> Somáticas <input type="checkbox"/> Germinales
Causa	<ul style="list-style-type: none"> • Ambiental • Hereditaria
Efectos	<input type="checkbox"/> Letal <input type="checkbox"/> Beneficial <input type="checkbox"/> Neutro
Alelos resultantes	<ul style="list-style-type: none"> • Dominante • Recesivo
Alteración genética	<input type="checkbox"/> Punto <input type="checkbox"/> Inserción <input type="checkbox"/> Deleción

Si nace un canguro albino, esa mutación, ¿se ha producido en las células somáticas o germinales?

Diferencia ambas causas

Determina el tipo de mutación según su efecto:

- Inmunidad a la malaria
- Propensión a la gripe
- Pelo más oscuro

Busca una enfermedad hereditaria debida a un alelo dominante y una debida a un alelo recesivo



7. Las mutaciones

7.2. Causas de las mutaciones

¿Qué son los agentes mutagénicos?

AGENTES MUTAGÉNICOS FÍSICOS

The diagram illustrates the absorption of UV radiation from the sun by the ozone layer and the Earth's surface. It shows three types of UV radiation: UV-A, UV-B, and UV-C. The ozone layer absorbs 100% of UV-C and 95% of UV-B. Only 5% of UV-A is absorbed by the ozone layer, with the rest reaching the Earth's surface.

UV Type	Absorbed by Ozone Layer	Absorbed by Earth's Surface
UV-A	5%	95%
UV-B	95%	5%
UV-C	100%	0%

Agentes mutagénicos biológicos

A 3D model of a spherical virus particle, likely a bacteriophage, with a complex, multi-faceted surface structure.

Agentes mutagénicos químicos

-
-
-
-

Busca algún agente mutagénico químico más

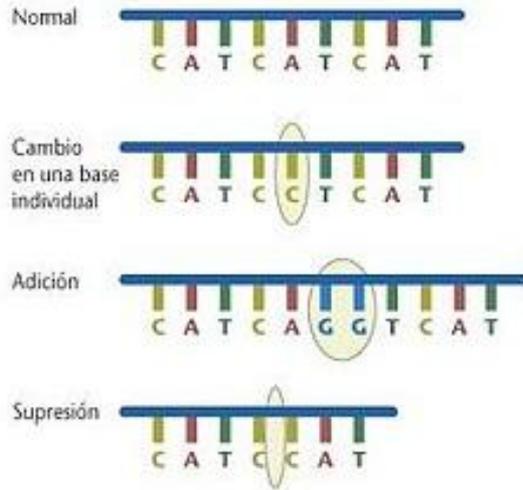
7. Las mutaciones

7.3. Alteraciones genéticas

a) Génicas:

Afectan a los genes (cambios en la secuencia de nucleótidos)

- ✓ *Sustitución*
- ✓ *Adición*
- ✓ *Delección*

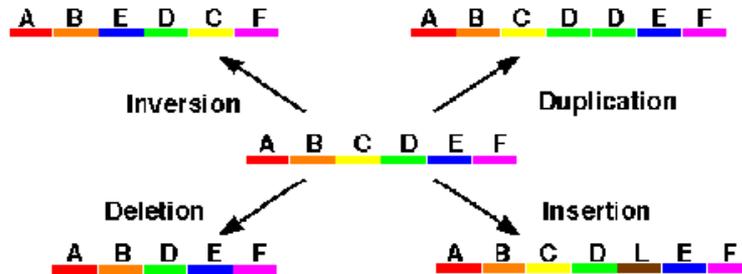


Escribe una mutación de cada tipo a partir de la siguiente secuencia de ADN:
 GAT CTC GAA CTA CAG TTG
 Después, transcribe y traduce cada secuencia. ¿Se han producido muchos cambios en la proteína con respecto a la original? ¿Cuáles son más perjudiciales?

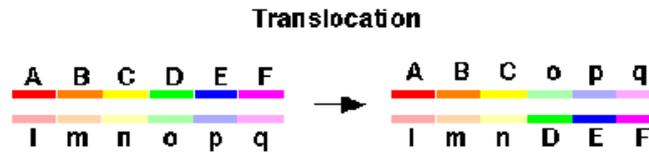
b) Cromosómicas:

Afectan a la estructura del cromosoma

- ✓ *Delección*
- ✓ *Duplicación*
- ✓ *Inversión*
- ✓ *Translocación*
- ✓ *Translocación recíproca*



Dibuja cromosomas con cada tipo de mutación



7. Las mutaciones

7.3. Alteraciones genéticas

c) Genómicas:

Afectan al nº de cromosomas

Euploidías (afecta al nº de juegos cromosómicos)

Monoploidía: n

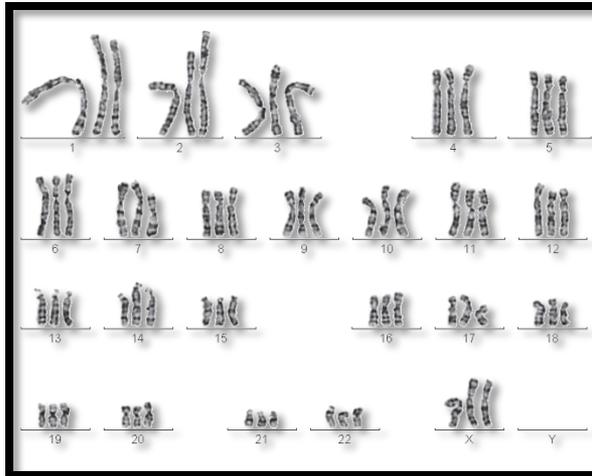
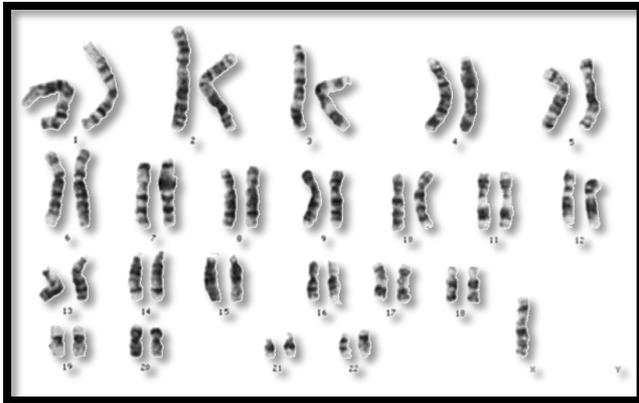
Poliploidía: $> 2n$

Aneuploidías (falta o sobra algún cromosoma)

Monosomía: $2n - 1$

Trisomía: $2n + 1$

Tetrasomía: $2n + 2$



Indica el tipo de mutación genómica que representa cada imagen

FIN