

II

HERENCIA,

GENÉTICA MENDELIANA

P<sub>1</sub>



X



X<sup>+</sup>X<sup>+</sup>

X<sup>w</sup>Y

F<sub>1</sub>



# LA HERENCIA DEL SEXO



X<sup>w</sup>



X<sup>+</sup>Y

F<sub>2</sub>



1/2 X<sup>+</sup>X<sup>+</sup>

1/2 X<sup>+</sup>X<sup>w</sup>



1/2



X<sup>+</sup>Y

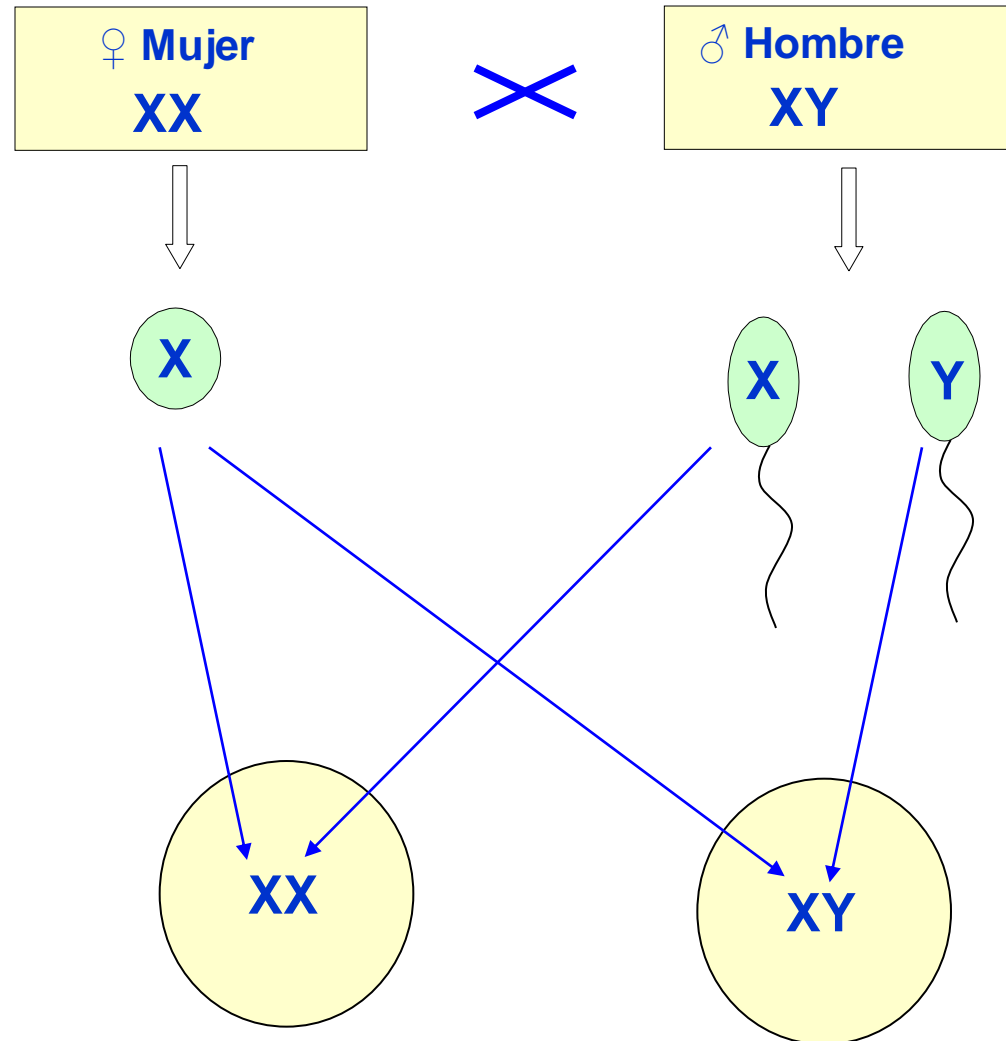
1/2



X<sup>w</sup>Y

## LA HERENCIA DEL SEXO

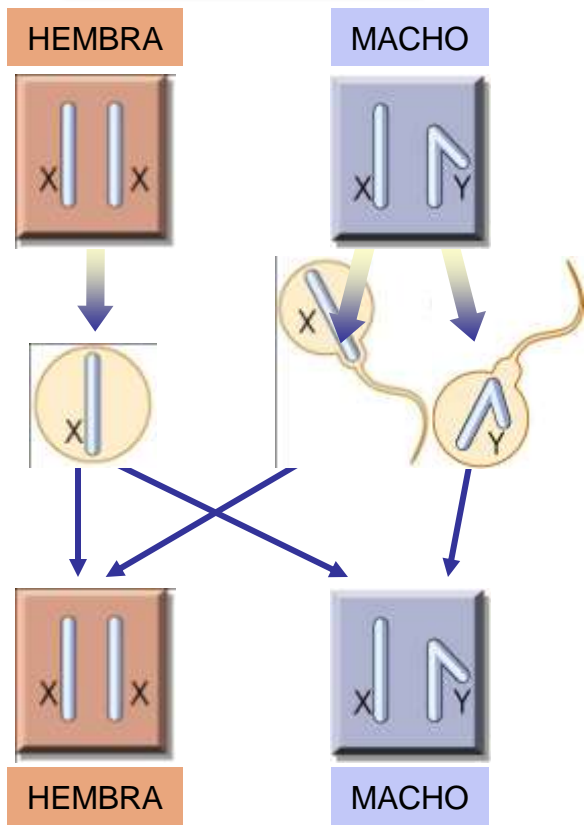
Como ya sabemos el sexo en la especie humana está determinado por los cromosomas sexuales X e Y. Las mujeres son **homogaméticas** (XX) y los hombres **heterogaméticos** (XY). Si en el momento de la concepción se unen un óvulo X con un espermatozoide X, el cigoto dará una mujer. Si se unen un óvulo X con un espermatozoide Y, dará una hombre.



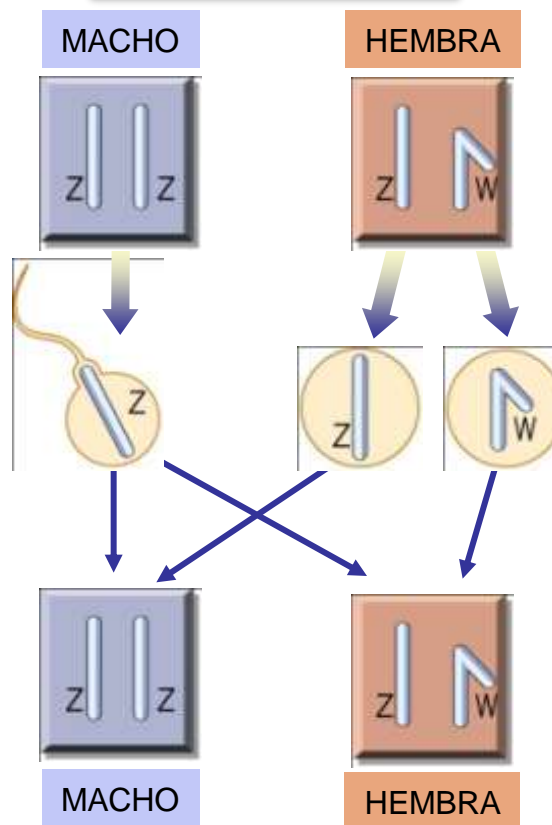
# DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA DEL SEXO

En general, las sp. poseen una pareja de cromosomas que determinan el sexo: son los **heterocromosomas** o **cromosomas sexuales**. El resto de cromosomas son los **autosomas**.

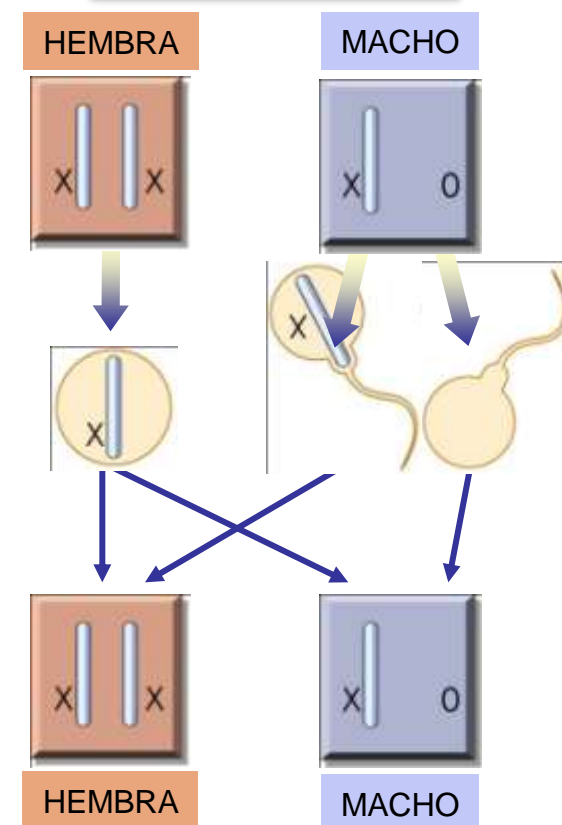
## Sistema XX / XY



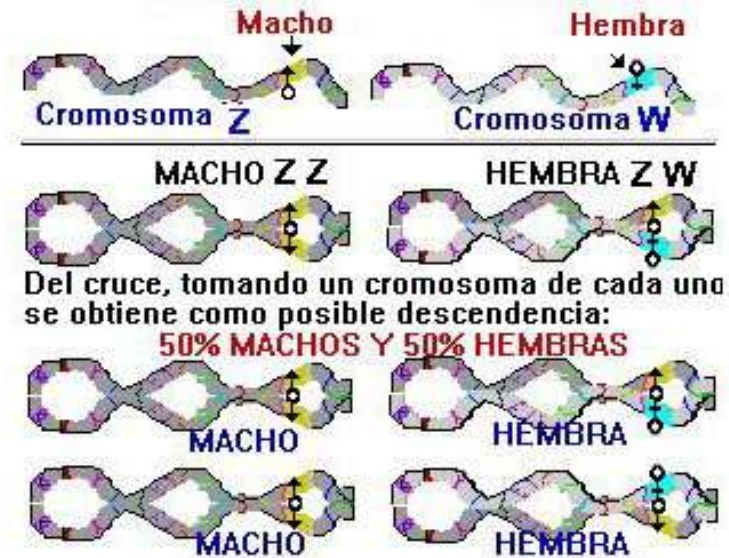
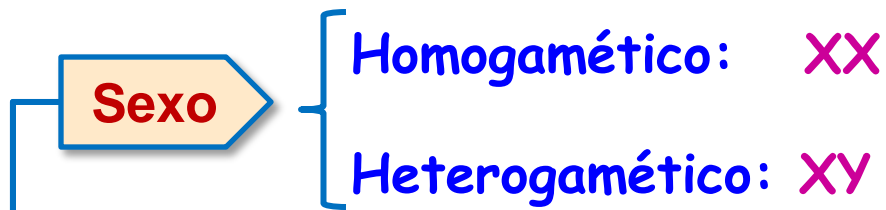
## Sistema ZZ / ZW



## Sistema XX / XO



# DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA DEL SEXO



## Machos heterogaméticos

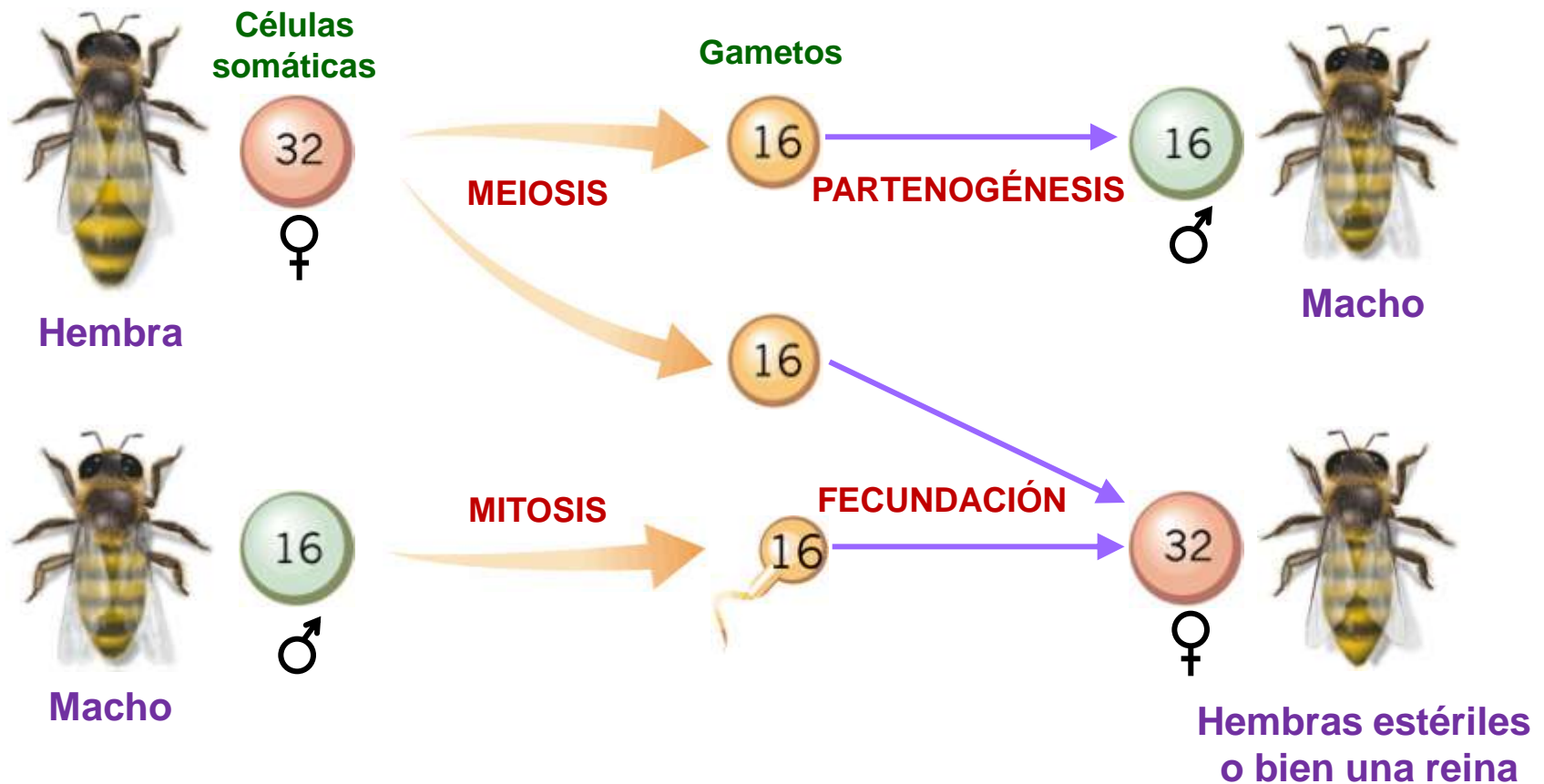
**XY;** hembra: **XX** (sp humana)  
**XO;** hembra: **XX** [ortópteros (saltamontes)]

## Machos homogaméticos

**ZZ** ( $\approx$  **XX**); hembra: **ZW** ( $\approx$  **XY**) (aves)  
**ZZ;** hembra: **ZO** [lepidópteros (mariposas)]

# DETERMINACIÓN DEL SEXO POR HAPLODIPLOIDÍA

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

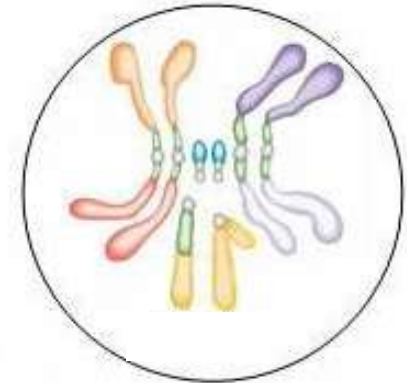
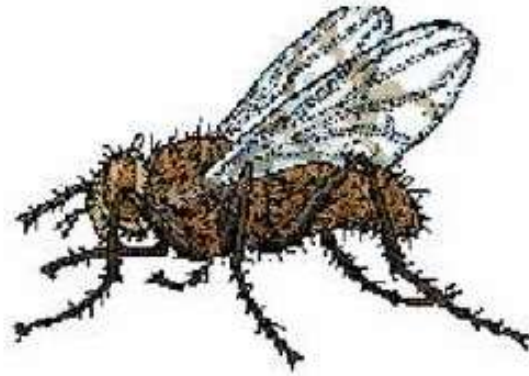


# DETERMINACIÓN DEL SEXO POR EQUILIBRIO GENÉTICO

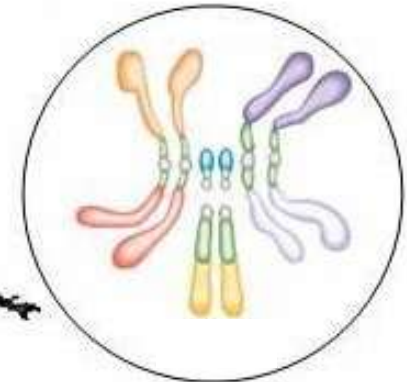
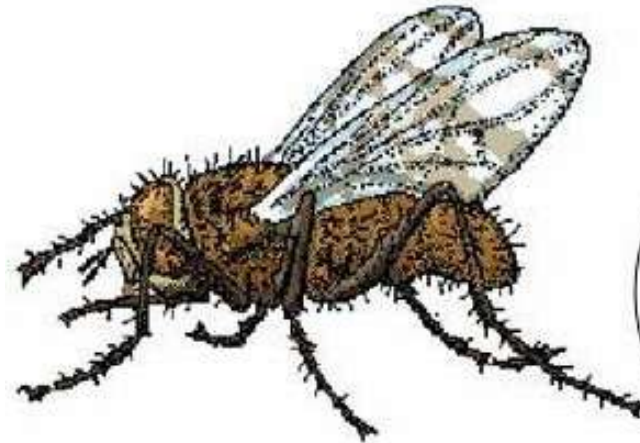
En la *Drosophila melanogaster*, el sexo es debido a un **equilibrio genético** (sistema XA).

Cada X tiene una carga de *feminidad* y cada juego de autosomas (A-) una carga de *masculinidad*.

El cociente  $X/A$  determina el *sexo*.



Macho



Hembra

$X/A$	$< 0,5$	$\rightarrow$ supermacho o metamacho
	$= 0,5$	$\rightarrow$ macho
	$> 0,5$ y $< 1$	$\rightarrow$ intersexo (machos a $T^a \downarrow$ ; hembras a $T^a \uparrow$ )
	$= 1$	$\rightarrow$ hembra
	$> 1$	$\rightarrow$ superhembra o metahembra (débiles y estériles)

# DETERMINACIÓN DEL SEXO POR INVERSIÓN SEXUAL

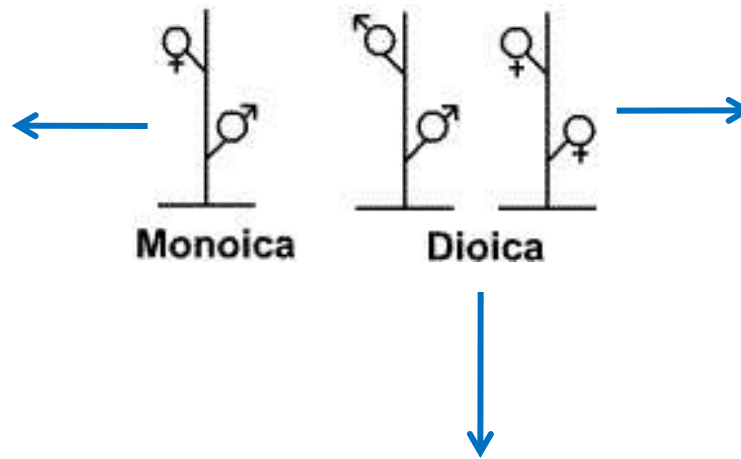
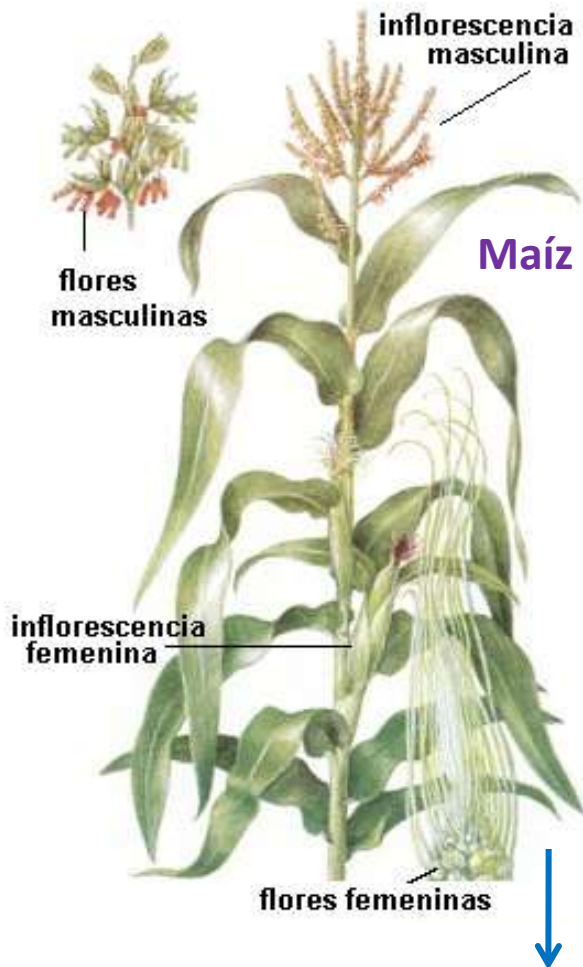
Si el animal, durante una época de su vida son de un sexo y después son del sexo contrario.

**Ej.:** si las gallinas (ZW) pierden sus ovarios, al carecer de la hormona sexual femenina se convierten en machos (desarrollan testículos y espolones, cola más larga...).





# DETERMINACIÓN DEL SEXO EN LAS PLANTAS



La determinación del sexo depende de una pareja de genes.

No hay determinación genética del sexo. Tanto los anterozoides como las oosferas proceden de idénticas células diploides.



Palmera datilera

# DETERMINACIÓN GÉNICA DEL SEXO (EN LAS PLANTAS)

El sexo no viene determinado por un cromosoma. Existe una serie de genes alelos determinantes del sexo, que pueden o no localizarse en un cromosoma sexual.

**m** (masculino) > **h** (hermafroditismo) > **f** (feminismo)

machos → mm, mh, mf  
hermafroditas → hh, hf  
hembras → ff



# DETERMINACIÓN DEL SEXO POR EL AMBIENTE

El sexo se modula después de la fertilización por variables del entorno: temperatura (la principal), tipo de nutrición, duración del día, humedad,..., incluso la propia población.



Se da sobre todo en anfibios y reptiles (en especial en los cocodrilos).



Nido de cocodrilos

## DETERMINACIÓN GENÉTICA DE LOS SEXOS

Organismos	Sexos	Genes/Cromosomas	Tipo de determinación
Cucurbitáceas y hongos 	$\oplus \sigma$ $\oplus \sigma$	$A_1A_1, A_1A_2, A_1A_3$ $A_2A_2, A_2A_3$ $A_3A_3 (A_1 > A_2 > A_3)$	Génica El caso expuesto es de una cucurbitácea ( <i>Ecalium</i> )
Algunos insectos: Himenópteros (hormiga, abejas) 	$\sigma$ $\oplus$	Haploide (n) Diploide (2n)	Génica/Cromosómica Heterocigosis del <i>locus</i> sexual = hembra
Algunos insectos: Ortópteros (saltamontes) 	$\oplus \sigma$ $\sigma$	XX XO	Cromosómica La presencia de un solo cr. X determina el macho
Algunos insectos: Dípteros (moscas) 	$\sigma$ $\oplus$	XY (X/A=0,5) XX (X/A=1) y otros varios	Cromosómica Relación entre el nº de crs. X y el nº de juegos autosómicos A
Lepidópteros, reptiles y aves 	$\sigma$ $\oplus$	ZZ ZW	Cromosómica Sexo homogamético = macho Sexo heterogamético = hembra
Moluscos, equinodermos y mamíferos (incluida la humana) 	$\sigma$ $\oplus$	XY XX	Cromosómica Sexo homogamético = mujer Sexo heterogamético = varón

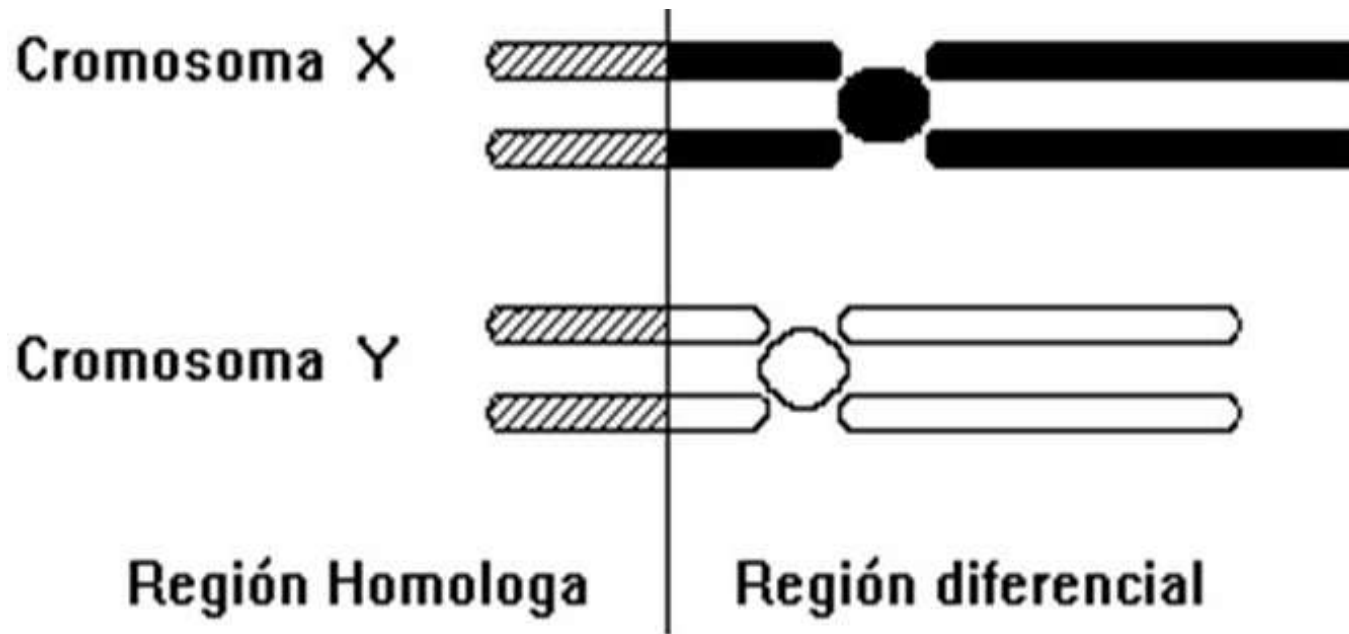
# HERENCIA LIGADA AL SEXO

## PATRONES DE HERENCIA

Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

- Herencia ligada al sexo: basada en la variación de genes simples en los cromosomas determinantes del sexo (*heterocromomas*).
- Herencia autosómica: basada en la variación de genes simples en cromosomas regulares o *autosomas* (Mendel).
- Herencia citoplásmica: basada en la variación de genes simples en cromosomas de *mitocondrias* (*herencia materna*) o *cloroplastos*.

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

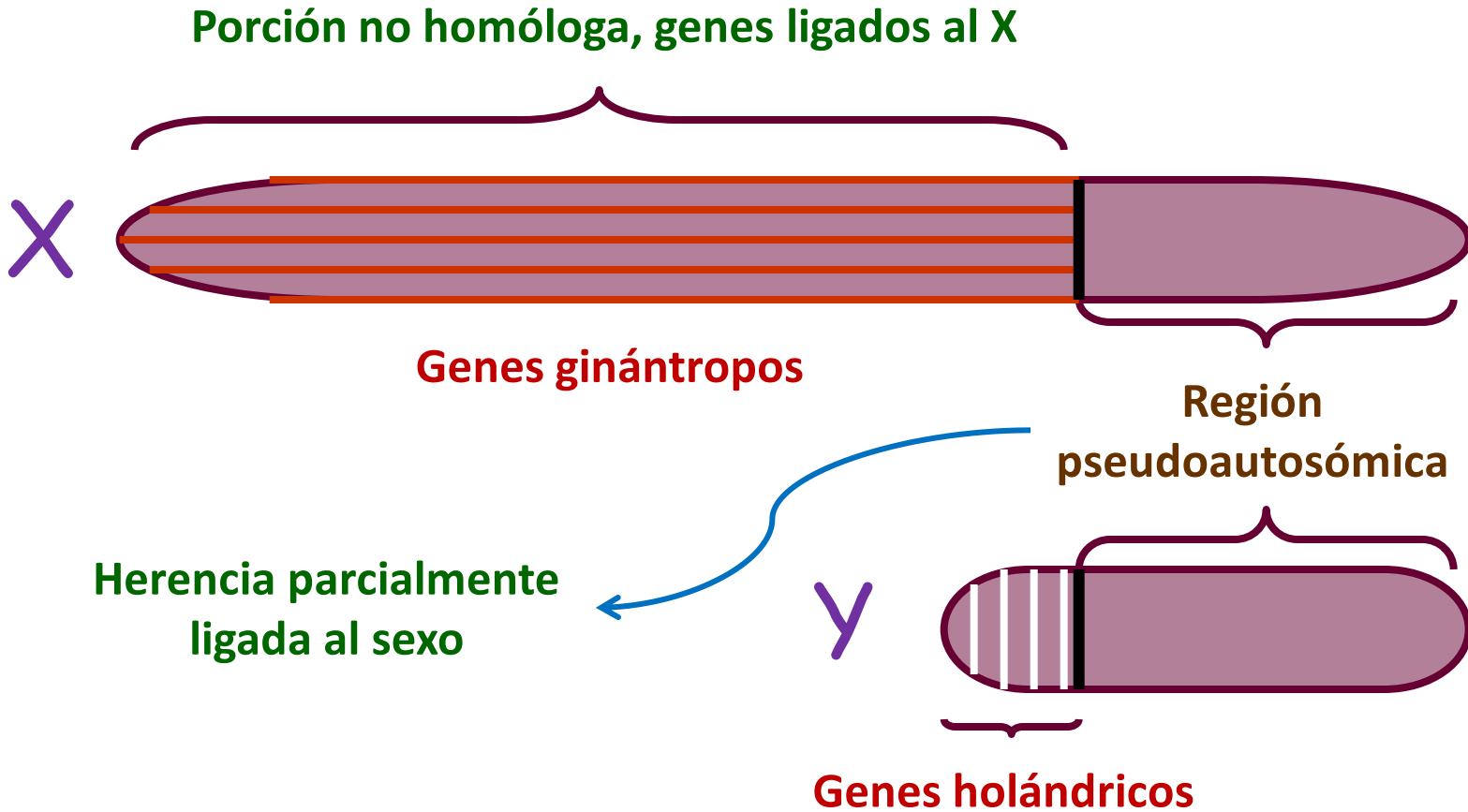
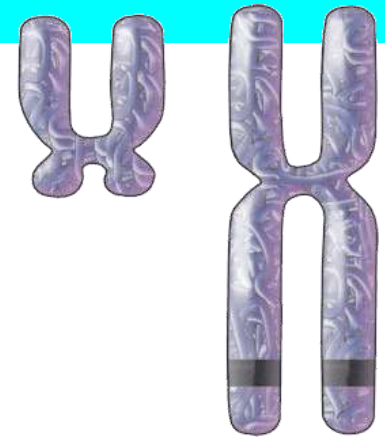


Características ligadas parcialmente al sexo

Características ligadas totalmente al cromosoma Y

Características ligadas totalmente al cromosoma X

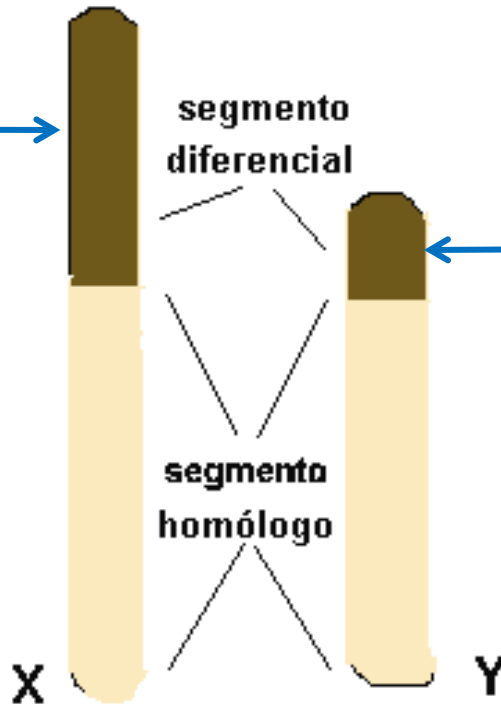
# HERENCIA LIGADA AL SEXO



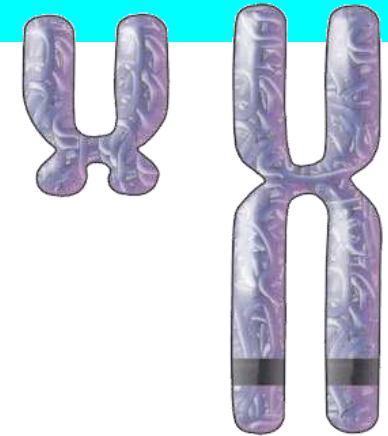


# HERENCIA LIGADA AL SEXO

Caracteres  
ginántropos



Caracteres  
holándricos



XX → Homocigosis

XY → Hemicigosis

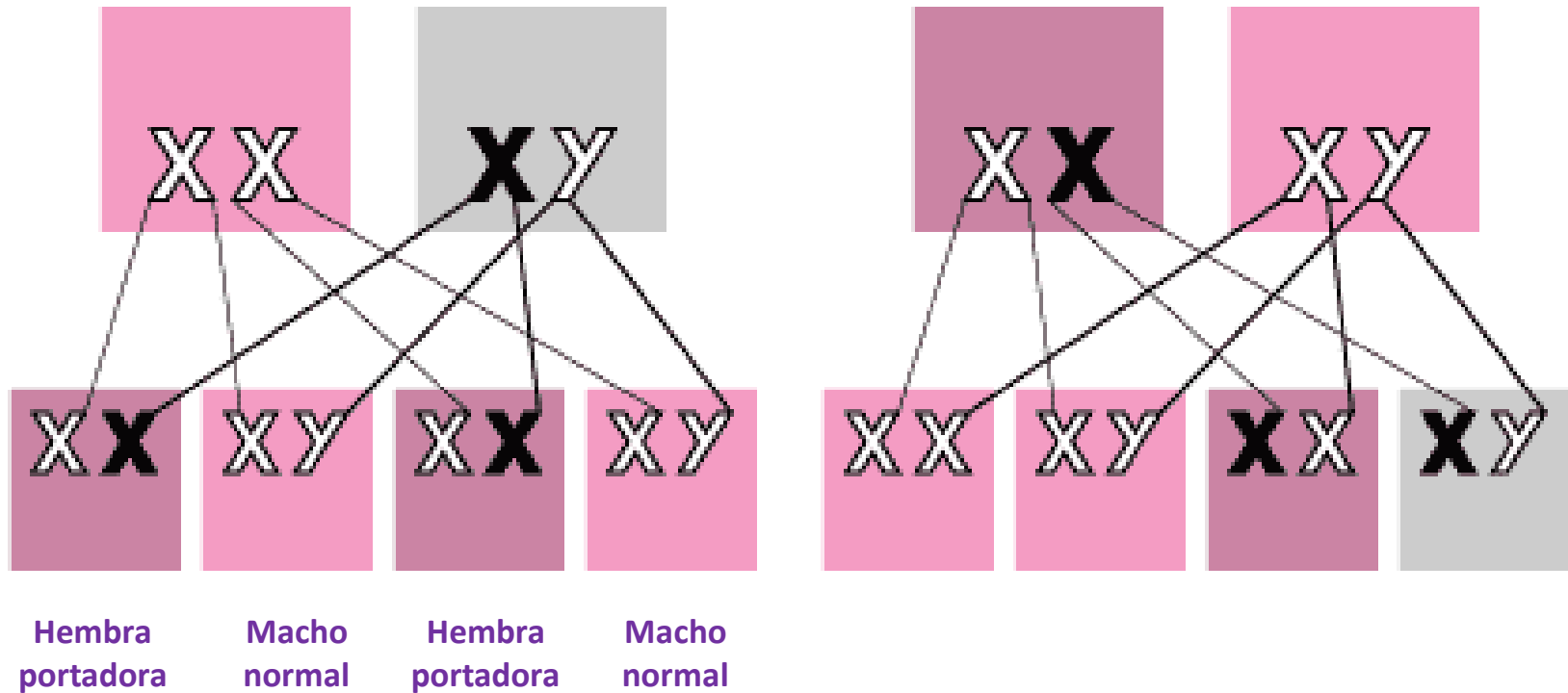
En los machos, existe **hemicigosis**, por tanto, los genes ginándricos y los holándricos se manifestarán siempre, aunque sean recesivos. Pero en las hembras, los alelos recesivos solo se manifestarán en **homocigosis**.

# HERENCIA LIGADA CROMOSOMA X

**X** Gen normal

**X** Gen recesivo anormal

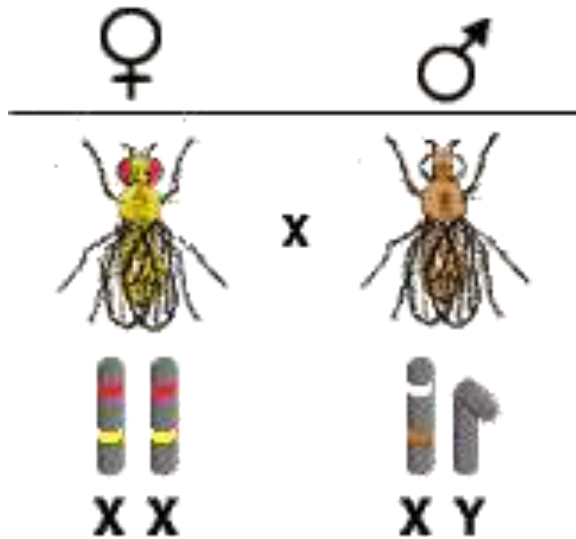
**Y** Gen del sexo



En los machos, existe **hemicigosis**, por tanto, los genes ginándricos y los holándricos se manifestarán siempre, aunque sean recesivos. Pero en las hembras, los alelos recesivos solo se manifestarán en **homocigosis**.

# HERENCIA LIGADA AL SEXO

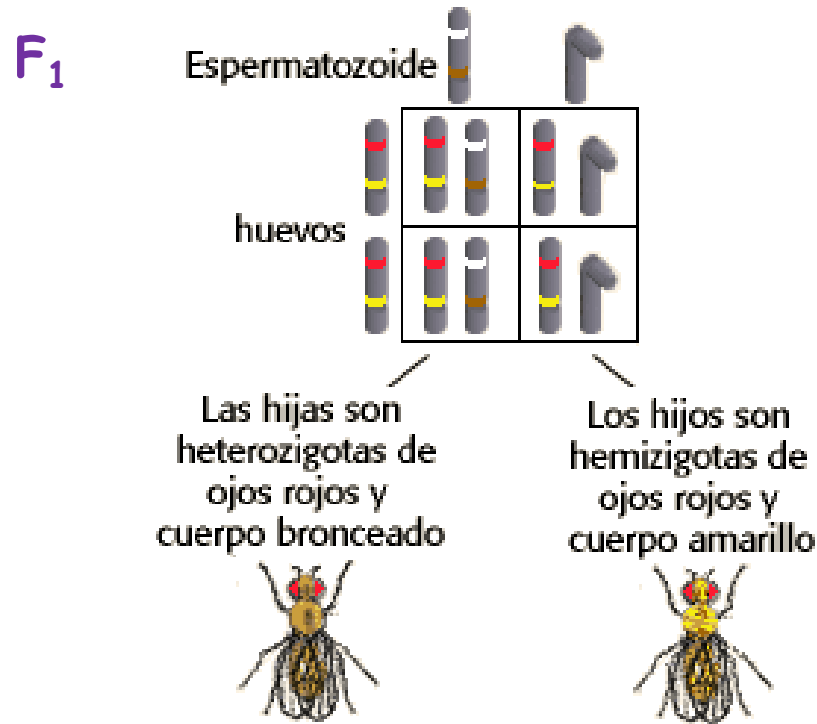
Los alelos para el color de ojos y color de cuerpo están en el cromosoma X, pero no en el Y.



Ojos rojos ( $w^+$ ): dominante.  
Ojos blancos ( $w$ ): recesivo.  
Cuerpo bronceado ( $y^+$ ): dominante.  
Cuerpo amarillo ( $y$ ): recesivo.

La hembra de ojos rojos y cuerpo amarillo es homocigótica para el color de ojos rojo (dominante) y para el color de cuerpo amarillo (recesivo). El macho de ojos blancos y cuerpo bronceado es hemizigótico para ambos: el recesivo ojos blancos y el dominante cuerpo bronceado.

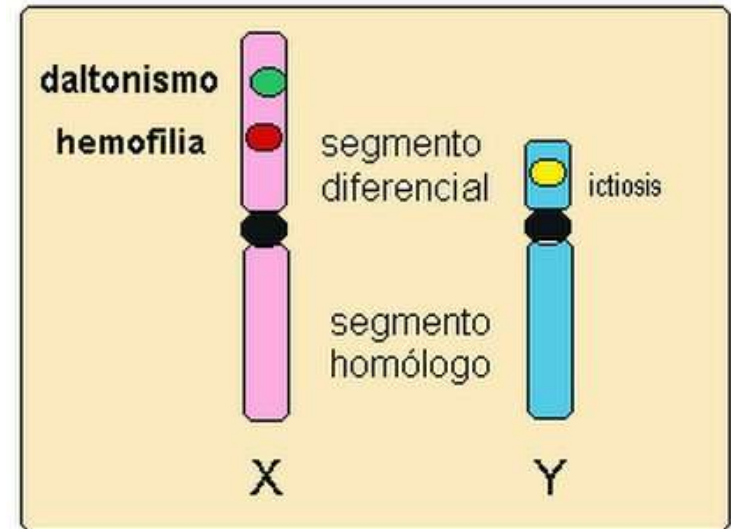
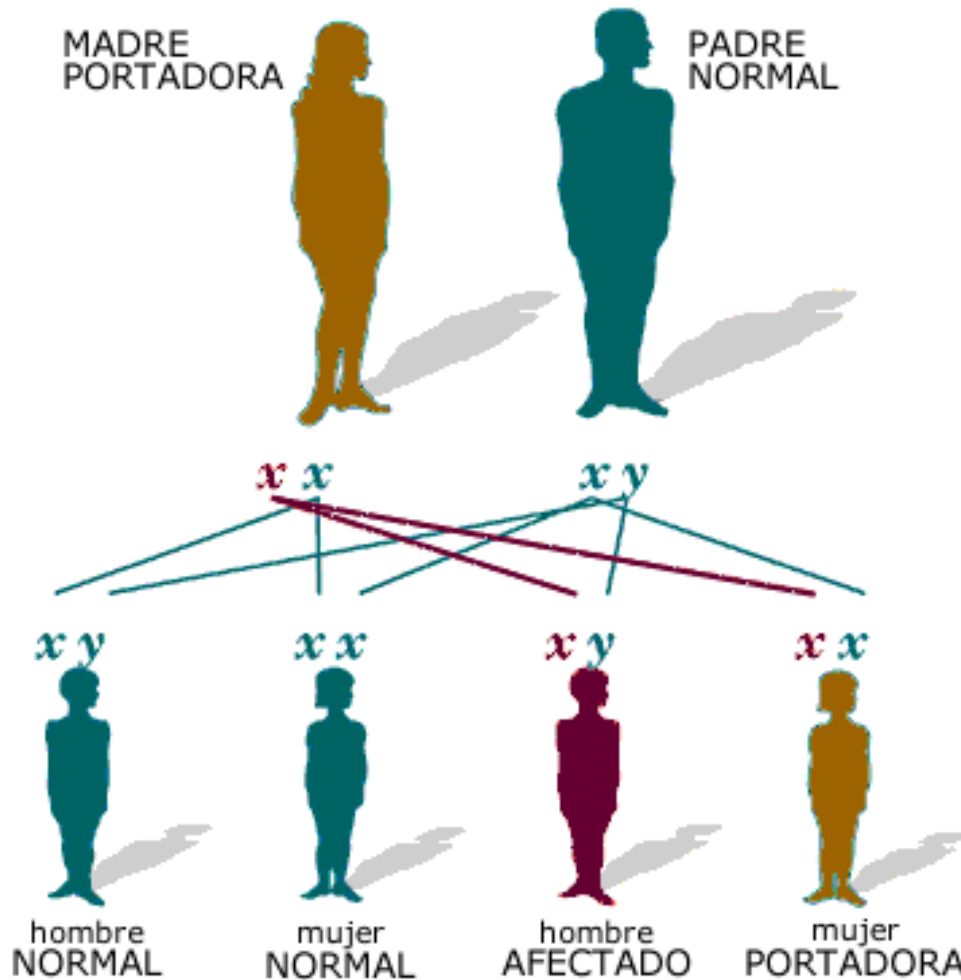
# HERENCIA LIGADA AL SEXO



Las **hijas** heredarán los ojos rojos de la madre (alelo dominante) y el cuerpo bronceado del padre (alelo dominante). Serán heterocigotas para ambos caracteres.

Puesto que los alelos para color de ojos y del cuerpo están en el cromosoma X, los hijos heredarán estos caracteres de la madre solamente. El fenotipo de ellos es el mismo que el de la madre.

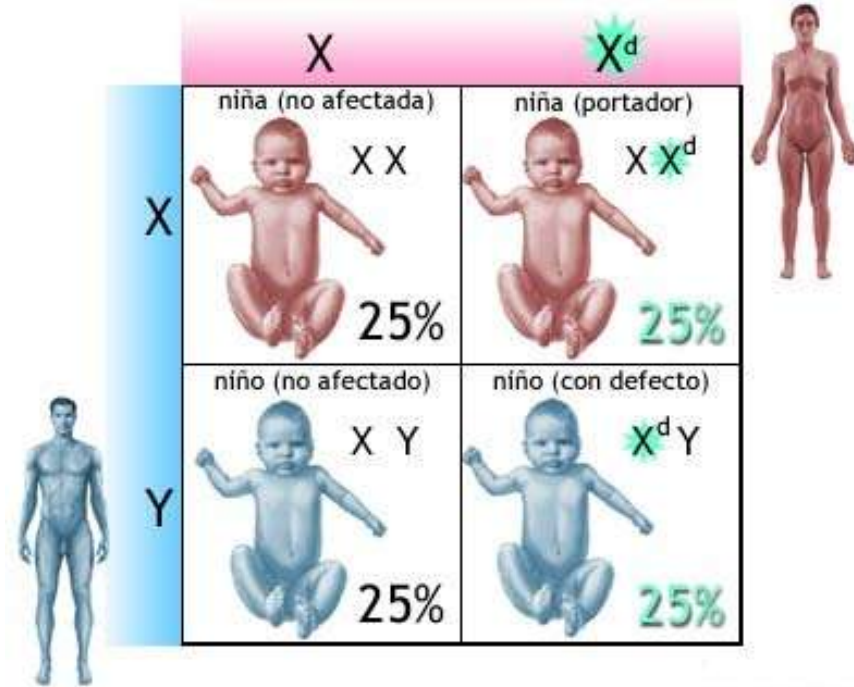
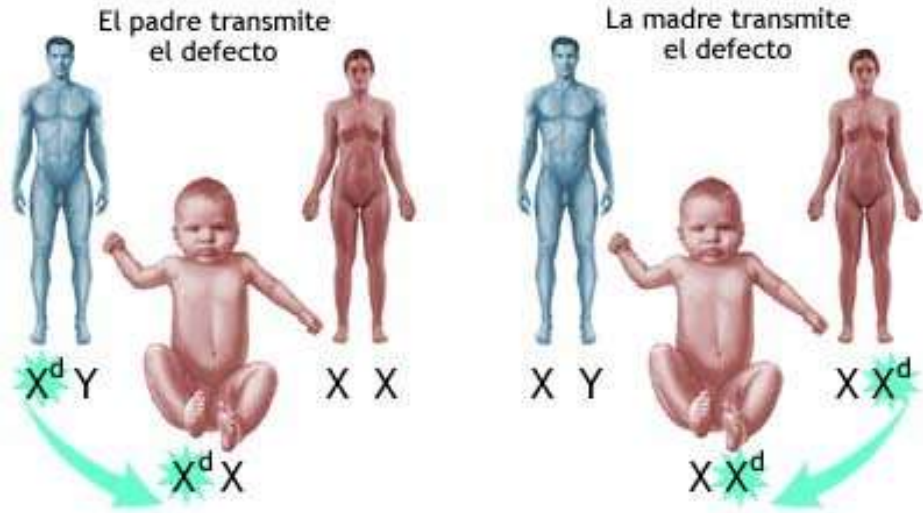
# HERENCIA LIGADA CROMOSOMA X



La mayor parte del cromosoma Y es casi genéticamente inactivo (es *heterocromatina*), igual que el segmento homólogo del cromosoma X. En cambio, el segmento ginándrico contiene más de 120 genes.

# HERENCIA LIGADA CROMOSOMA X

Defecto genético recesivo  
ligado al cromosoma X - hija



Las **hijas** están afectadas si son homocigóticas para el carácter recesivo; si sólo presentan el gen recesivo es un X, serán portadoras. Los **hombres** que hereden el X con el gen defectuoso, están siempre afectados.

# HERENCIA LIGADA AL SEXO. HEMOFILIA

Es debida a dos genes ginándricos y uno autosómico.

## GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES EN EL CASO DE LA HEMOFILIA

La hemofilia está determinada por un gen recesivo (h) localizado en el cromosoma X, frente al alelo normal (H). Los genotipos y fenotipos posibles son:

$X^H X^H$  ..... Mujer normal

$X^H X^h$  ..... Mujer portadora

$X^h X^h$  ..... Mujer hemofílica?

$X^H Y$  ..... Hombre normal

$X^h Y$  ..... Hombre hemofílico



## TIPOS DE HEMOFILIA

- A:** escasez de factor de coagulación VIII (gen ginándrico) (83 %)
- B:** escasez de factor de coagulación IX (gen ginándrico) (15 %)
- C:** escasez de factor de coagulación XI (gen autosómico) (2 %)

# HERENCIA LIGADA AL SEXO. HEMOFILIA

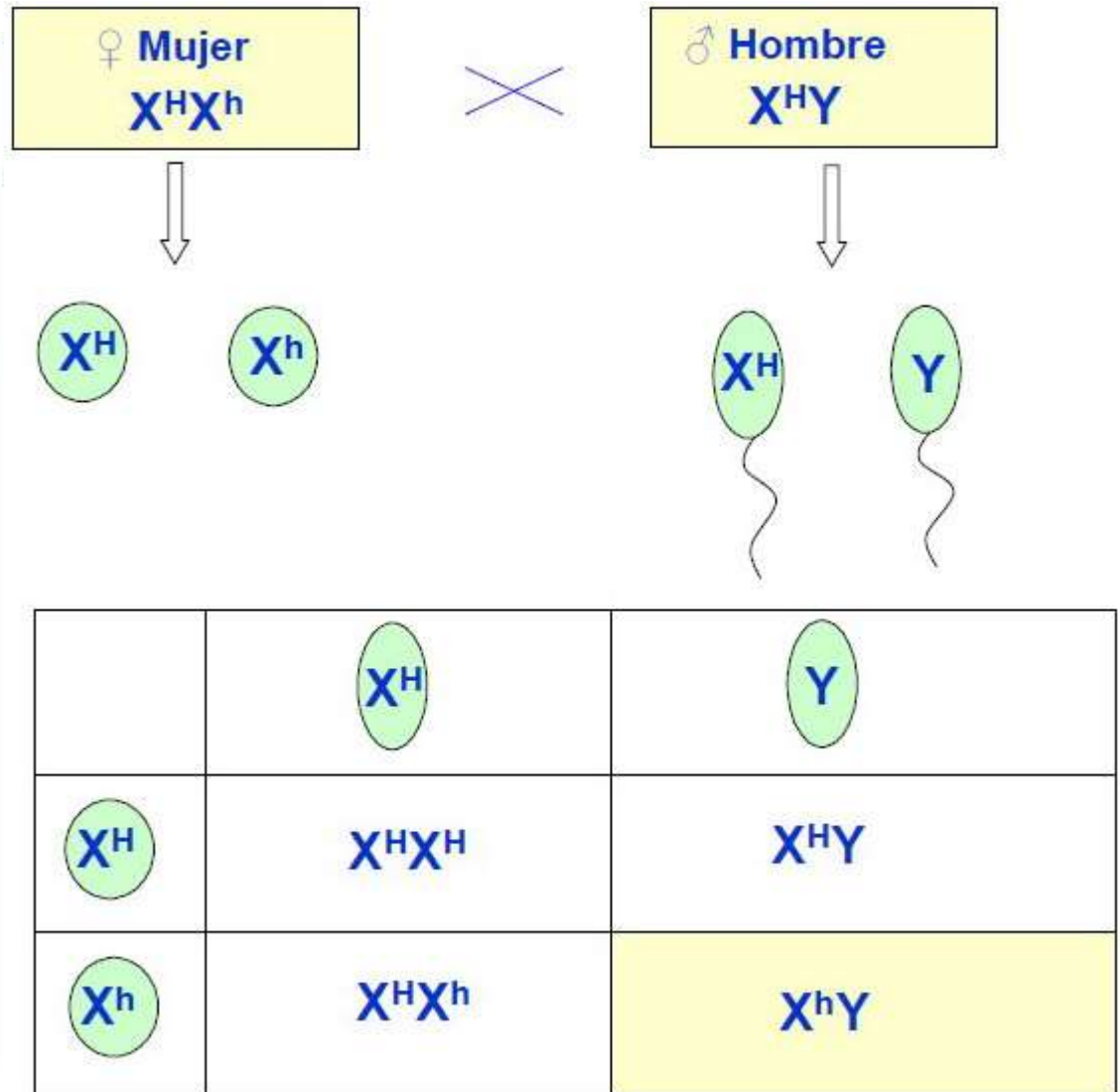
Los descendientes entre una mujer portadora y un hombre normal pueden ser:

25% mujer normal,  $X^H X^H$

25% mujer portadora,  $X^H X^h$

25% hombre normal,  $X^H Y$

25% hombre hemofílico,  $X^h Y$



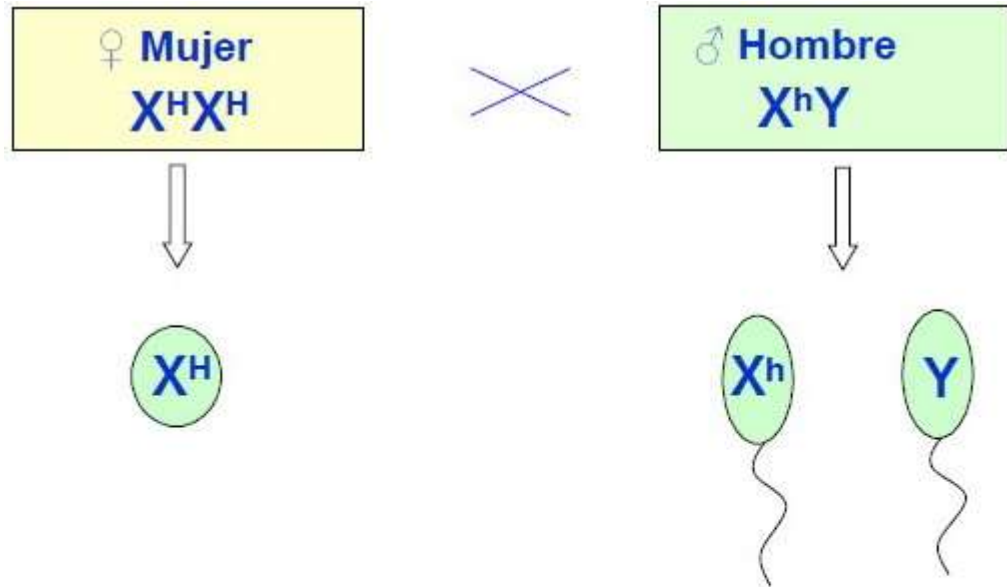


# HERENCIA LIGADA AL SEXO. HEMOFILIA

Los descendientes entre una mujer normal y un hombre hemofílico pueden ser:

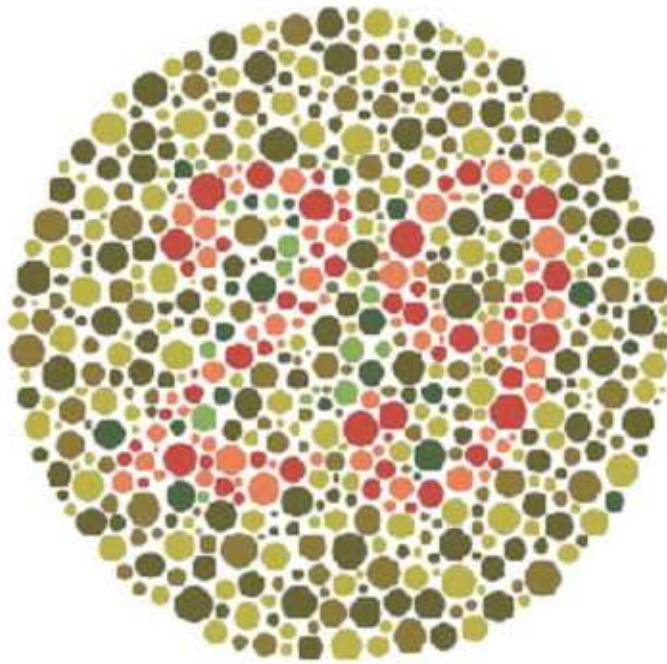
50% mujer portadora,  $X^H X^h$

50% hombre normal,  $X^H Y$



	$X^h$	$Y$
$X^H$	$X^H X^h$	$X^H Y$

# HERENCIA LIGADA AL SEXO. DALTONISMO



Test del daltonismo

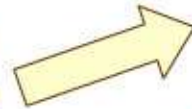
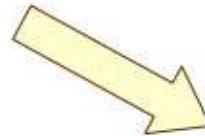


Imagen que observa dentro del círculo una persona de visión normal.



Una persona daltónica verá el número 70.

# HERENCIA LIGADA AL SEXO. DALTONISMO

El daltonismo está regido por tres genes ginándricos recesivos:

Ceguera para el rojo.



Protanopía

Ceguera para el verde.

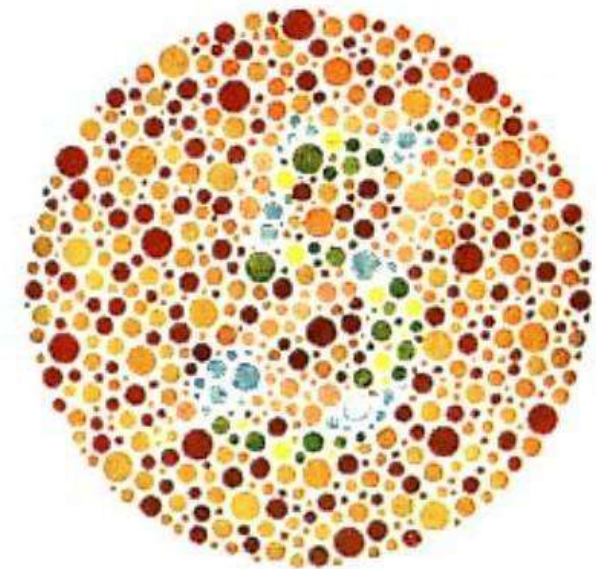
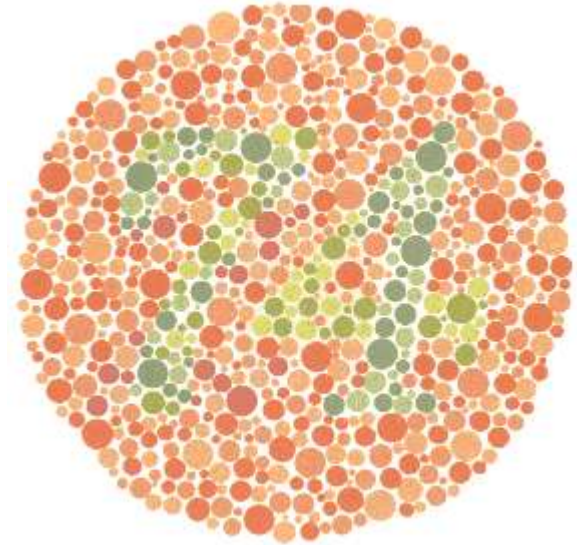


Deuteranopía

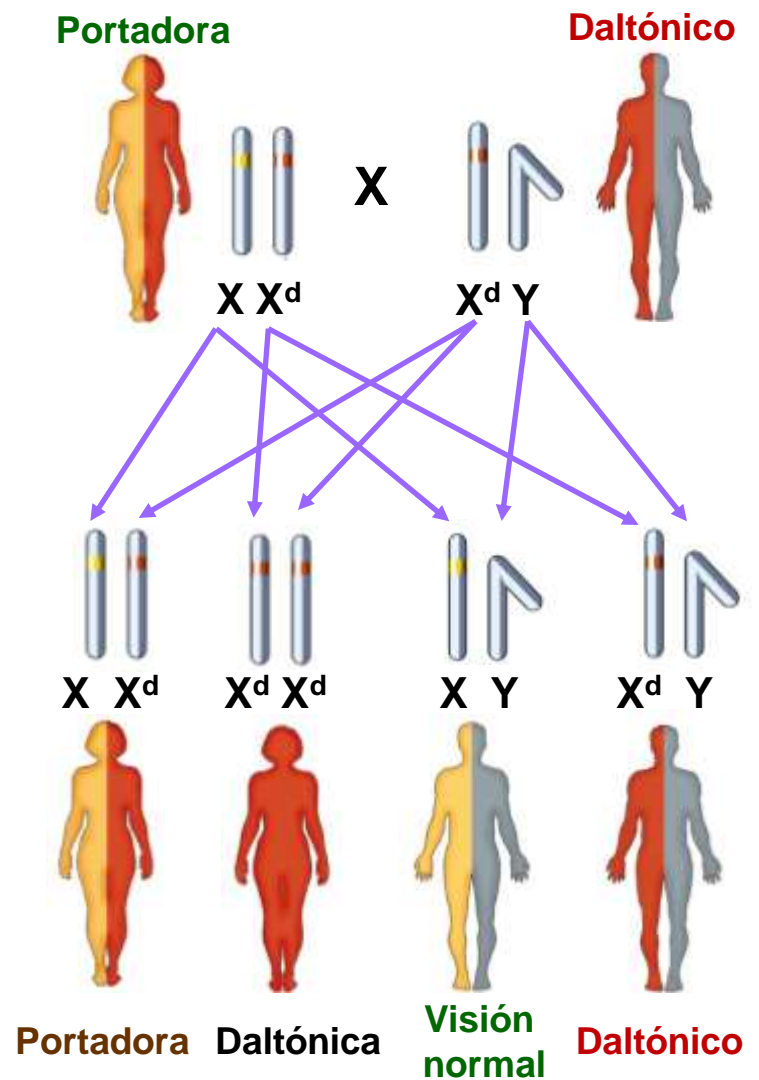
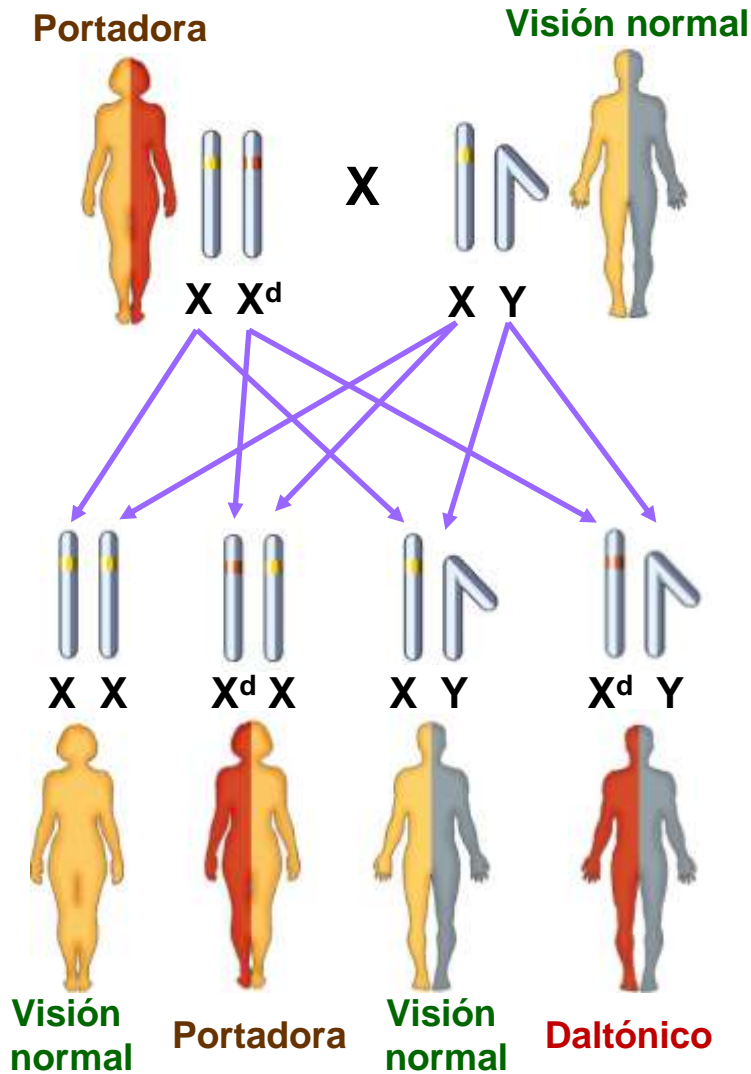
Ceguera para el rojo y el verde.



Trinatopía



# EJERCICIOS DE DALTONISMO



# CARACTERES INFLUIDOS POR EL SEXO

Están determinados por genes autosómicos o por genes de los segmentos homólogos de los *heterocromosomas*, pero para para manifestarse, dependen del sexo del individuo.

## CALVICIE HEREDITARIA

Depende de un gen  $C'$  que se comporta como dominante en los hombres y como recesivo en las mujeres:

$CC$ : hombres y mujeres normales.

$CC'$ : calvicie en el hombre, pero no en la mujer.

$C'C'$ : calvicie tanto en el hombre como en el mujer.



Hay caracteres limitados a un sexo.



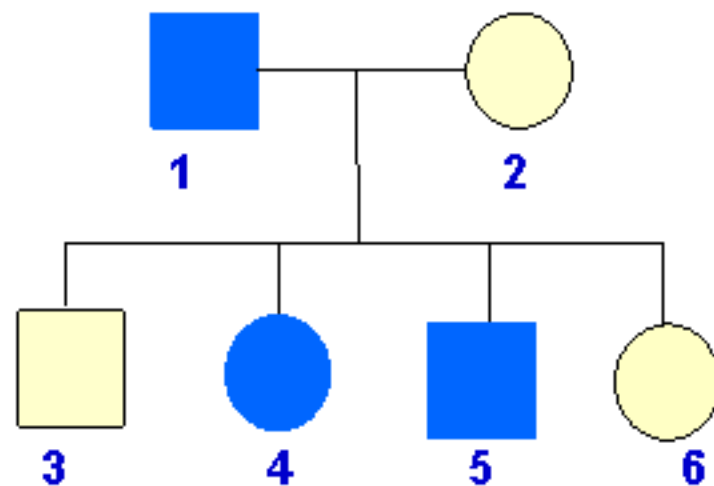
# Influencia del sexo en la expresión de los genes

- Variación de dominancia según el sexo:
- H1 Presencia de cuernos es recesiva en hembras y dominante en machos

Fenotipo hembras	Genotipo	Fenotipo machos
Astada	H1H1	Astado
Mocha	H2H2	Mocho
Mocha	H1H2	Astado

Algunas normas sencillas para saber si un gen está ligado o no al sexo.

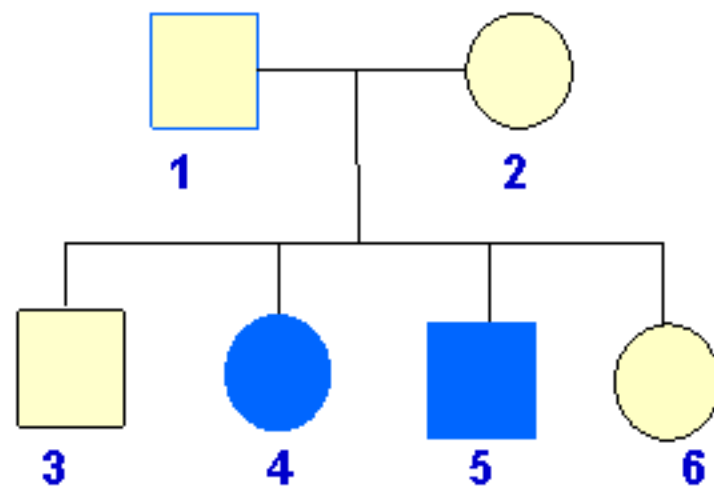
1ª) El gen no estará ligado al cromosoma Y, si el carácter lo presenta por lo menos alguna mujer.



Razonamiento: Las mujeres no tienen cromosoma Y.

Algunas normas sencillas para saber si un gen está ligado o no al sexo.

2ª) El gen no estará ligado al cromosoma Y si el carácter lo presenta un hijo varón pero no lo tiene su padre



Razonamiento: A 5 el cromosoma Y le ha venido de su padre, 1, luego 1 también debería presentar el carácter.

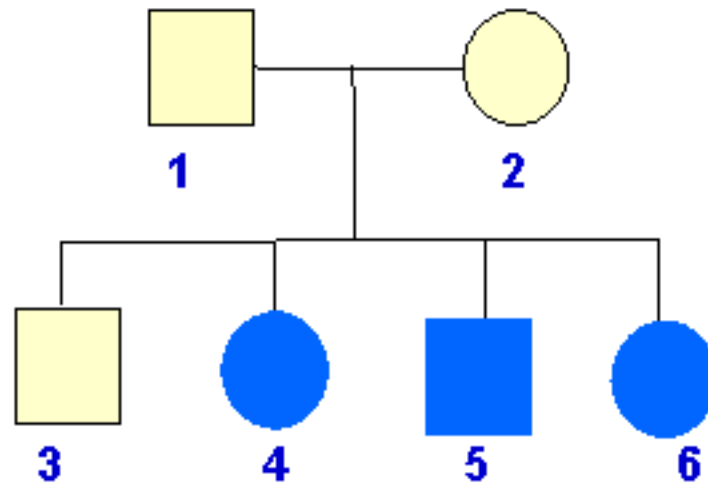


Algunas normas sencillas para saber si un gen está ligado o no al sexo.

3ª) Si el gen es recesivo, no estará ligado al X si el padre no presenta el carácter pero tiene una hija que sí lo presenta.

**En consecuencia, el gen recesivo estará en un autosoma.**

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico recesivo)			
1	Aa	4	aa
2	Aa	5	aa
3	AA Aa	6	aa



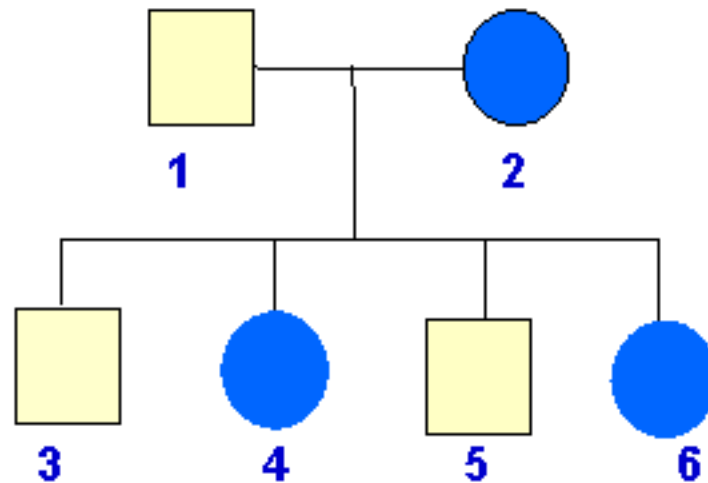
**Razonamiento:** Si estuviese ligado al X, 4 debería de ser  $X^aX^a$ , luego su padre, 1, debería de ser  $X^aY$  y tendría, por lo tanto, que presentar el carácter.

Algunas normas sencillas para saber si un gen está ligado o no al sexo.

4ª) Si el gen es recesivo, no estará ligado al X si una madre con el carácter tiene un hijo varón sin él.

En consecuencia, el gen recesivo estará en un autosoma.

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico recesivo)			
1	Aa	4	aa
2	aa	5	Aa
3	Aa	6	aa



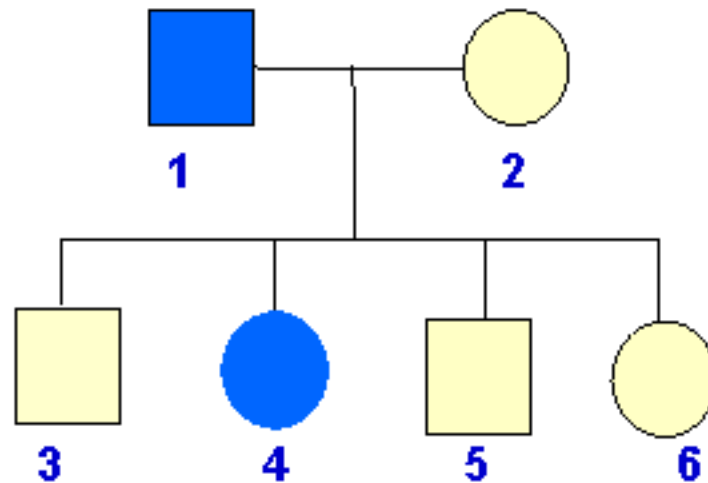
Razonamiento: Si estuviese ligado al X, 2 debería de ser  $X^aX^a$ , luego su hijo varón, 5, debería de ser  $X^aY$  y tendría que presentar el carácter, ya que los hijos heredan el cromosoma X de la madre.

Algunas normas sencillas para saber si un gen está ligado o no al sexo.

5ª) Si el gen es dominante, no estará ligado al X si el padre presenta el carácter y no lo presentan todas sus hijas, independientemente de cómo sea la madre.

**En consecuencia, el gen recesivo estará en un autosoma.**

Genotipos posibles (considerando el carácter como autosómico dominante)			
1	Aa	4	Aa
2	aa	5	aa
3	aa	6	aa



**Razonamiento:** Si estuviese ligado al X, 1 debería de ser  $X^A Y$ , luego todas sus hijas llevarán el cromosoma  $X^A$  del padre y tendrían que presentar el carácter. Como 6 no lo presenta, el carácter será autosómico.

# HERENCIA AUTOSÓMICA

# GRUPOS SANGUÍNEOS: SISTEMA ABO (ALELISMO MÚLTIPLE)

Un ejemplo más complejo es el de los grupos sanguíneos (sistema ABO). Este carácter viene determinado 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**.

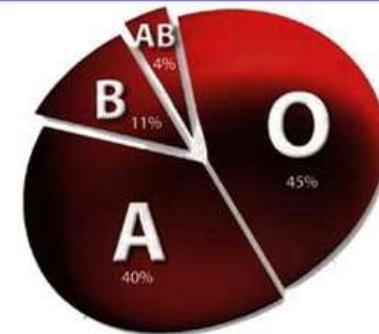
Los cuatro fenotipos sanguíneos están controlados por tres alelos.

<i>Genotipos posibles</i>	<i>Fenotipos</i>
$I^A I^A$	A
$I^A i^0$	A
$I^B I^B$	B
$I^B i^0$	B
$I^A I^B$	AB
$i^0 i^0$	O

# HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS: SISTEMA ABO

Grupo sanguíneo	Antígenos en la membrana de los glóbulos rojos	Anticuerpos en el plasma
<b>A</b>	Antígeno A	Anti-B
<b>B</b>	Antígeno B	Anti-A
<b>AB</b>	Antígenos A y B	No anticuerpos
<b>0</b>	No antígenos	Anti-A y Anti-B

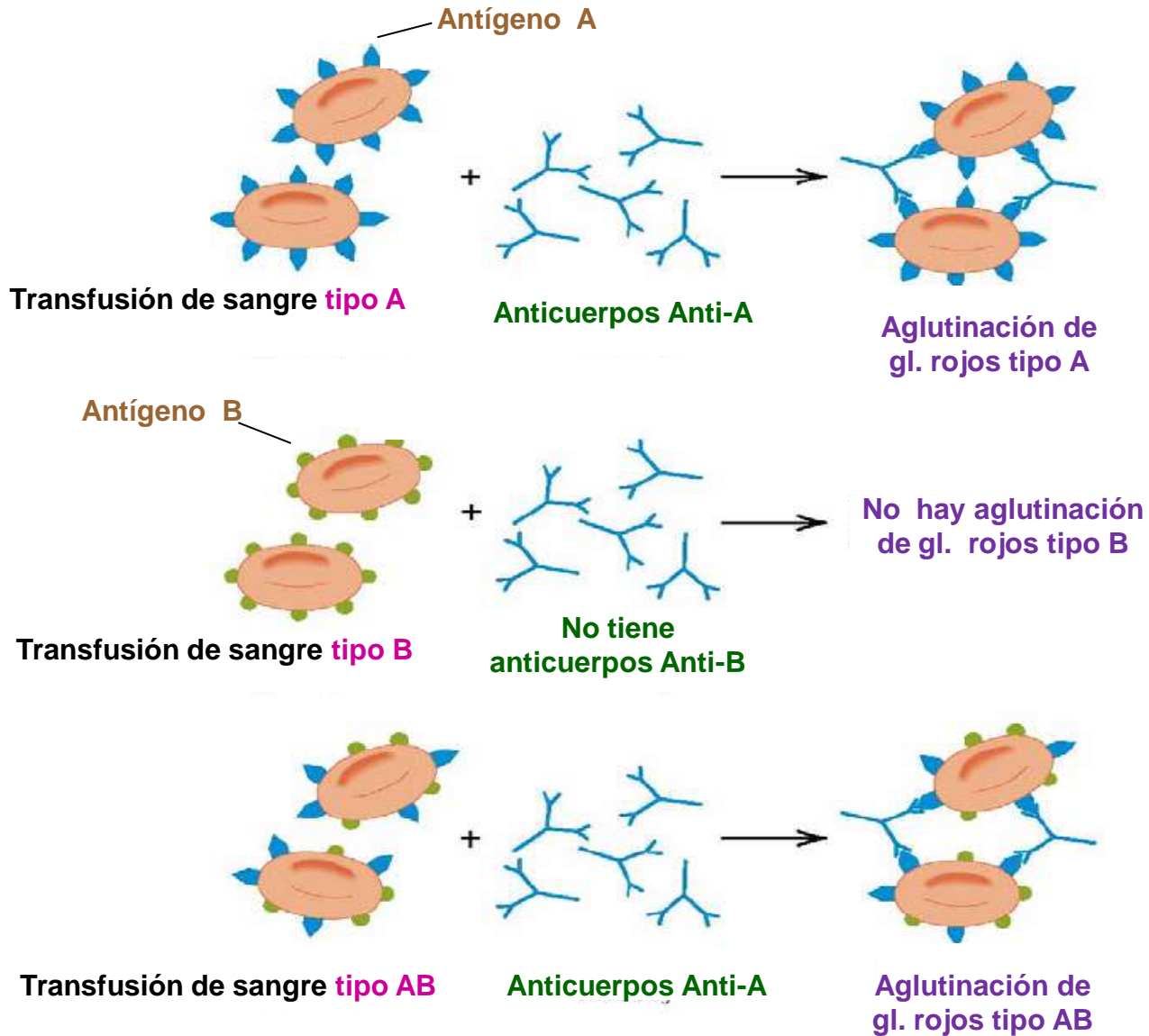
Genotipo	Fenotipo o grupo sanguíneo
AA	A
A0	
BB	B
B0	
AB	AB
00	0



**Grupo O** es donante universal (no contiene antígenos ni A ni B).

**Grupo AB** es receptor universal (no produce anticuerpos contra el antígeno A ni el antígeno B).

# EJEMPLOS DE TRANSFUSIONES A UNA PERSONA DE GRUPO B



# HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS: SISTEMA ABO

GRUPO SANGUÍNEO		GRUPO HIJOS	GRUPO SANGUÍNEO		GRUPO HIJOS
PADRE A	MADRE O	O - A	PADRE B	MADRE O	O - B
PADRE A	MADRE A	O - A	PADRE B	MADRE A	O - A - B - AB
PADRE A	MADRE B	O - A - B - AB	PADRE B	MADRE B	O - B
PADRE A	MADRE AB	A - B - AB	PADRE B	MADRE AB	A - B - AB

GRUPO SANGUÍNEO		GRUPO HIJOS	GRUPO SANGUÍNEO		GRUPO HIJOS
PADRE AB	MADRE O	A - B	PADRE O	MADRE O	O
PADRE AB	MADRE A	A - B - AB	PADRE O	MADRE A	O - A
PADRE AB	MADRE B	A - B - AB	PADRE O	MADRE B	O - B
PADRE AB	MADRE AB	A - B - AB	PADRE O	MADRE AB	A - B



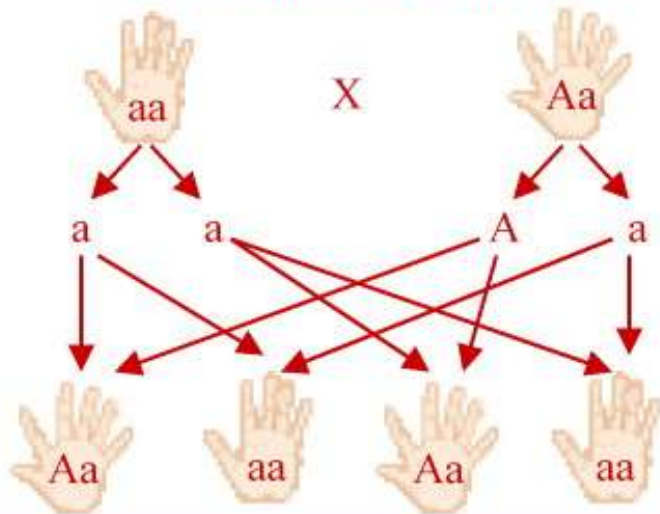
# ENFERMEDADES HEREDITARIAS LIGADAS A LOS AUTOSOMAS

## ALELOS DOMINANTES

Se manifiesta la enfermedad tanto en homocigóticos como en heterocigóticos.

a → Mano con 5 dedos

A → Mano con polidactilia



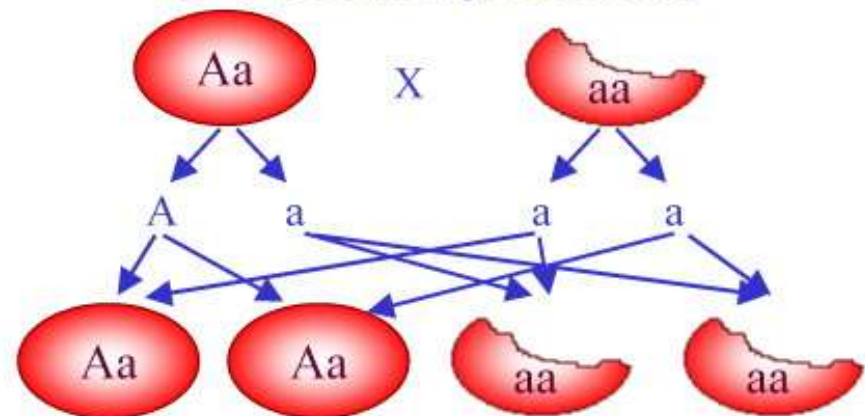
Esto sucede por ejemplo en la polidactilia, sindactilia y braquidactilia.

## ALELOS RECESIVOS

La enfermedad solo se manifiesta en estado homocigótico.

A → Glóbulo rojo normal

a → Glóbulo rojo falciforme



Esto sucede por ejemplo en la anemia falciforme, albinismo, sordomudez y fibrosis quística.



Niños albinos

# POLIDACTILIA





**Polidactilia** (mano dcha.)

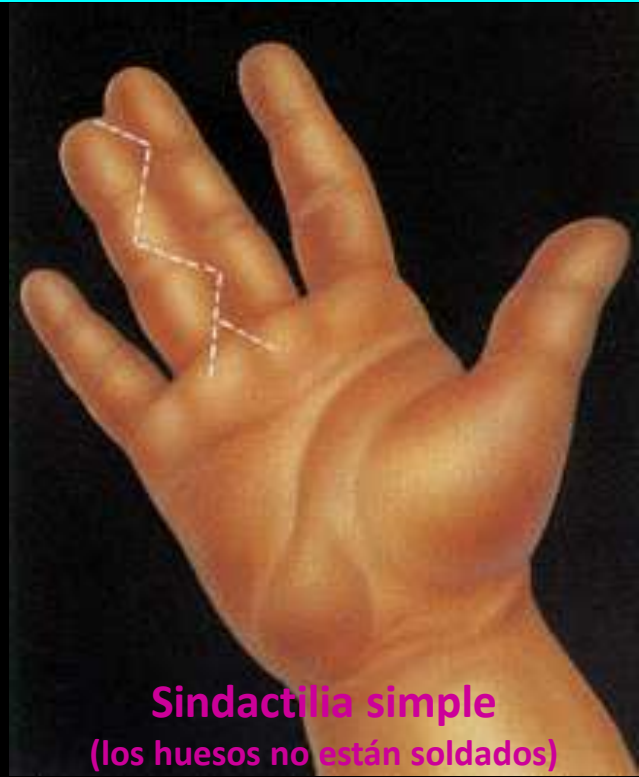


**Polidactilia** (pie izdo.)

# SINDACTILIA



Sindactilia simple y compleja



Sindactilia simple  
(los huesos no están soldados)



Pies con sindactilia y ectrodactilia

# Syndactyly

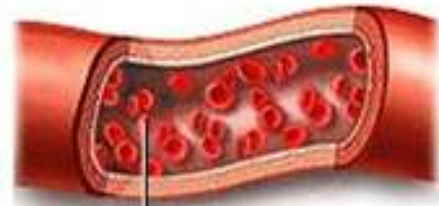


# BRAQUIDACTILIA



# ANEMIA FALCIFORME

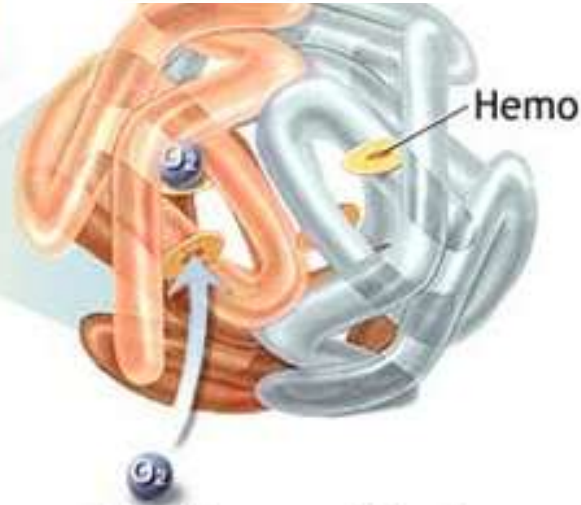
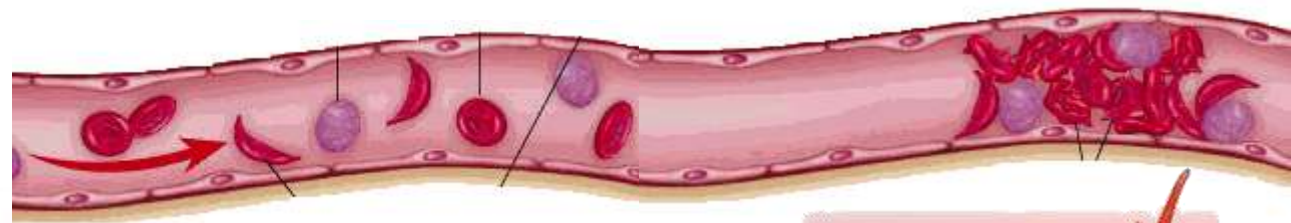
## Hemoglobina



Glóbulo rojo



Los glóbulos rojos contienen cientos de moléculas de hemoglobina que transportan oxígeno



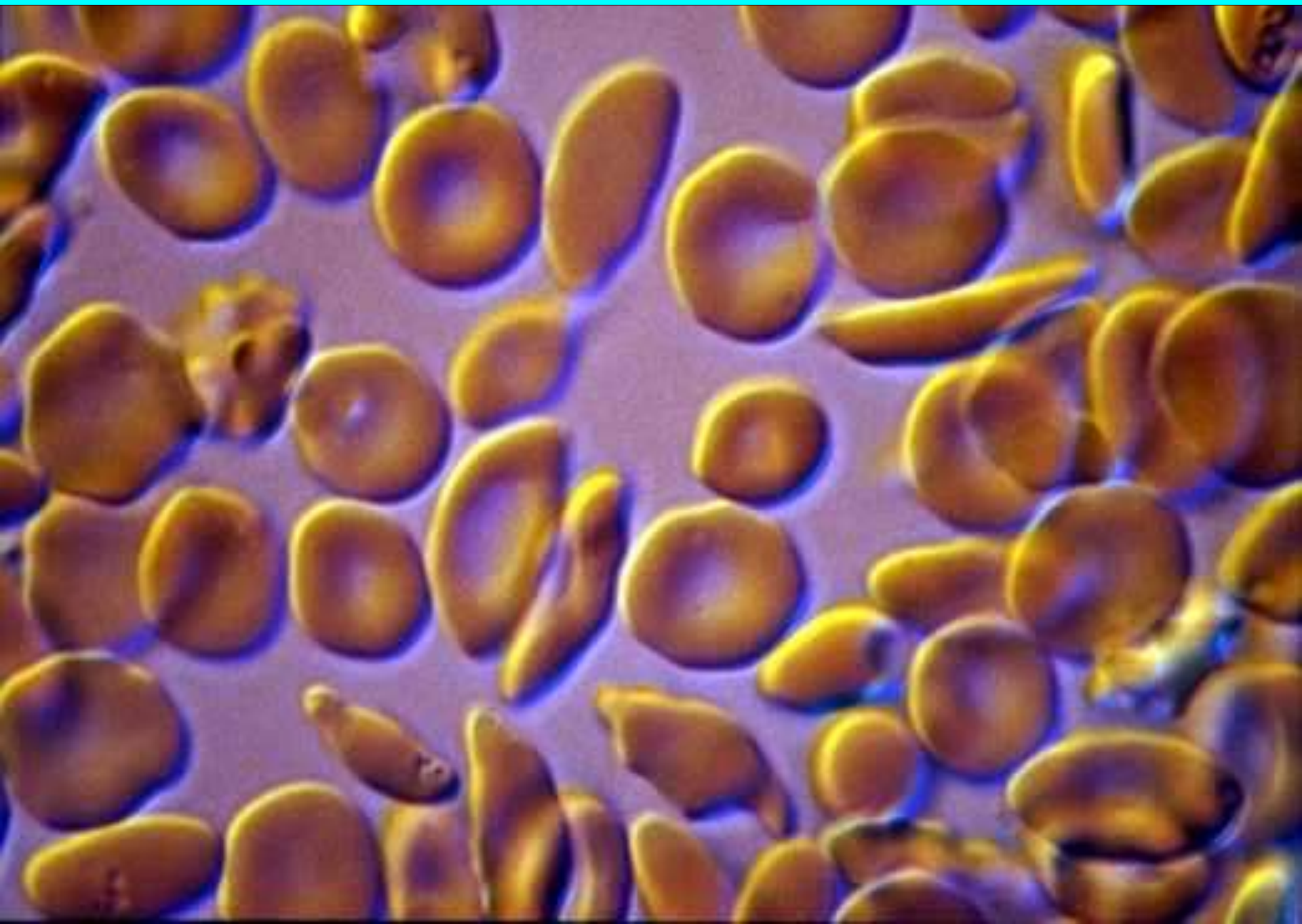
Hemo

El oxígeno se fija al hemo en la molécula de hemoglobina



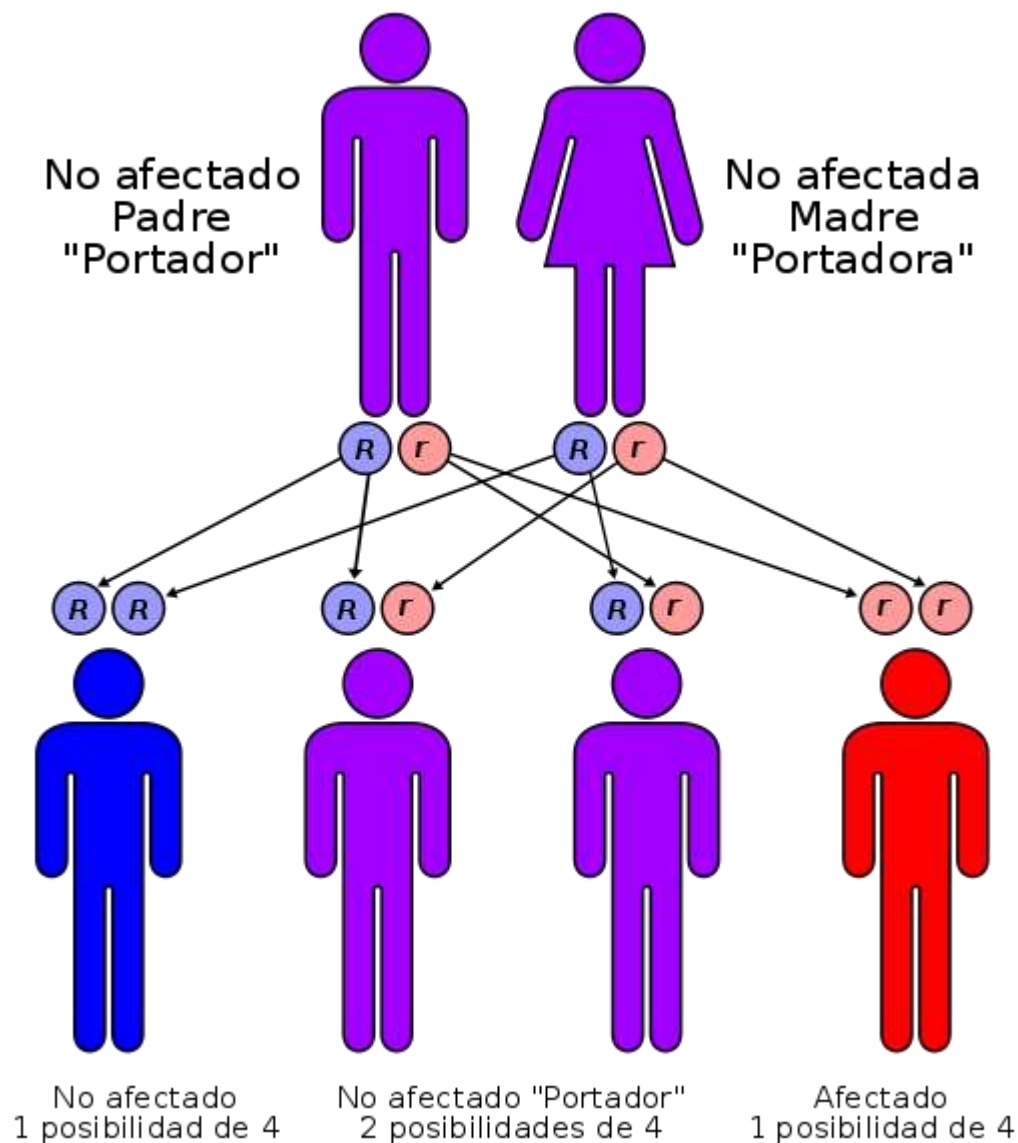
Su origen es una *mutación* en el ADN que hace que falte un aa en una de las cadenas que forman la **hemoglobina**. Los enfermos muestran un retraso del crecimiento y crisis cuando se da la obstrucción de algún vaso sanguíneo. Quienes la padecen muestran una cierta resistencia a la *malaria*: el parásito *Plasmodium* es incapaz de introducirse en los eritrocitos e infectarlos.

# ANEMIA FALCIFORME

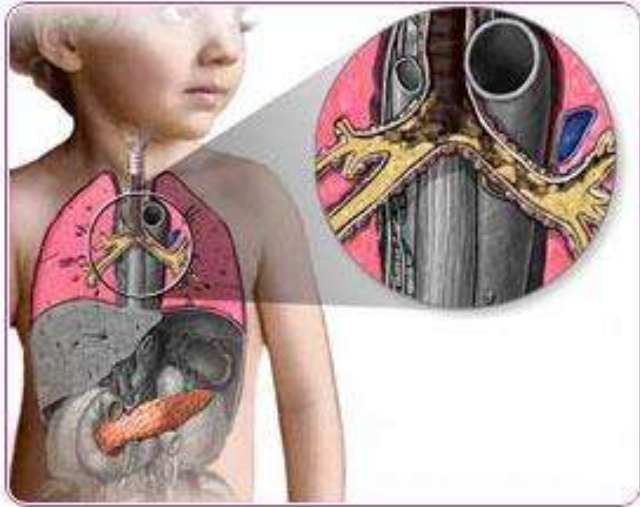




# UN CASO DE TRANSMISIÓN DE LA ANEMIA FALCIFORME



# FIBROSIS QUÍSTICA

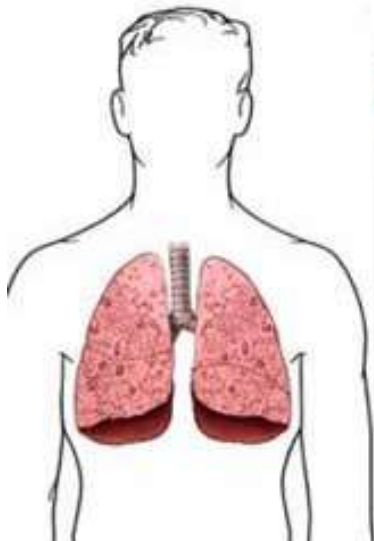


Es un trastorno hereditario recesivo caracterizado por la congestión pulmonar, así como la infección y mala absorción de nutrientes por el páncreas.

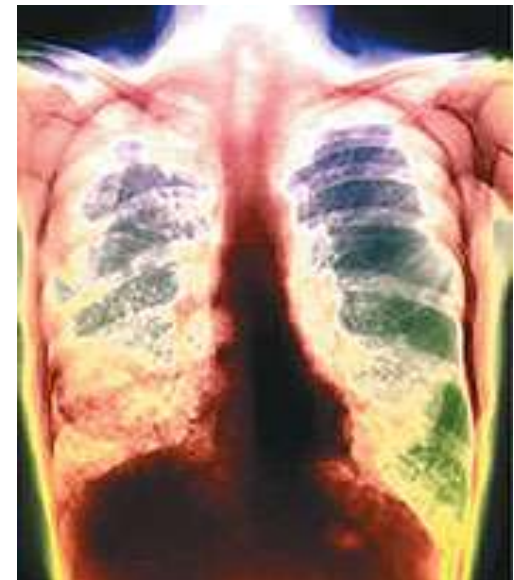


Fibrosis Quística

Bronquiolos y alveolos normales



Enfisema



# MIOPÍA HEREDITARIA

Ciertos tipos de miopía se heredan genéticamente. Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen **A**, **dominante**, determina que la persona sea miope; mientras que el gen **a**, **recesivo**, determina el **fenotipo** normal (no miope).

**CARÁCTER:** Miopía hereditaria.

**ALELOS:** Este gen tiene dos alelos.

**A** ..... miope

**a** ..... normal (no miope)

## Genotipos

**AA** (homocigótico)

**aa** (homocigótico)

**Aa** (heterocigótico)

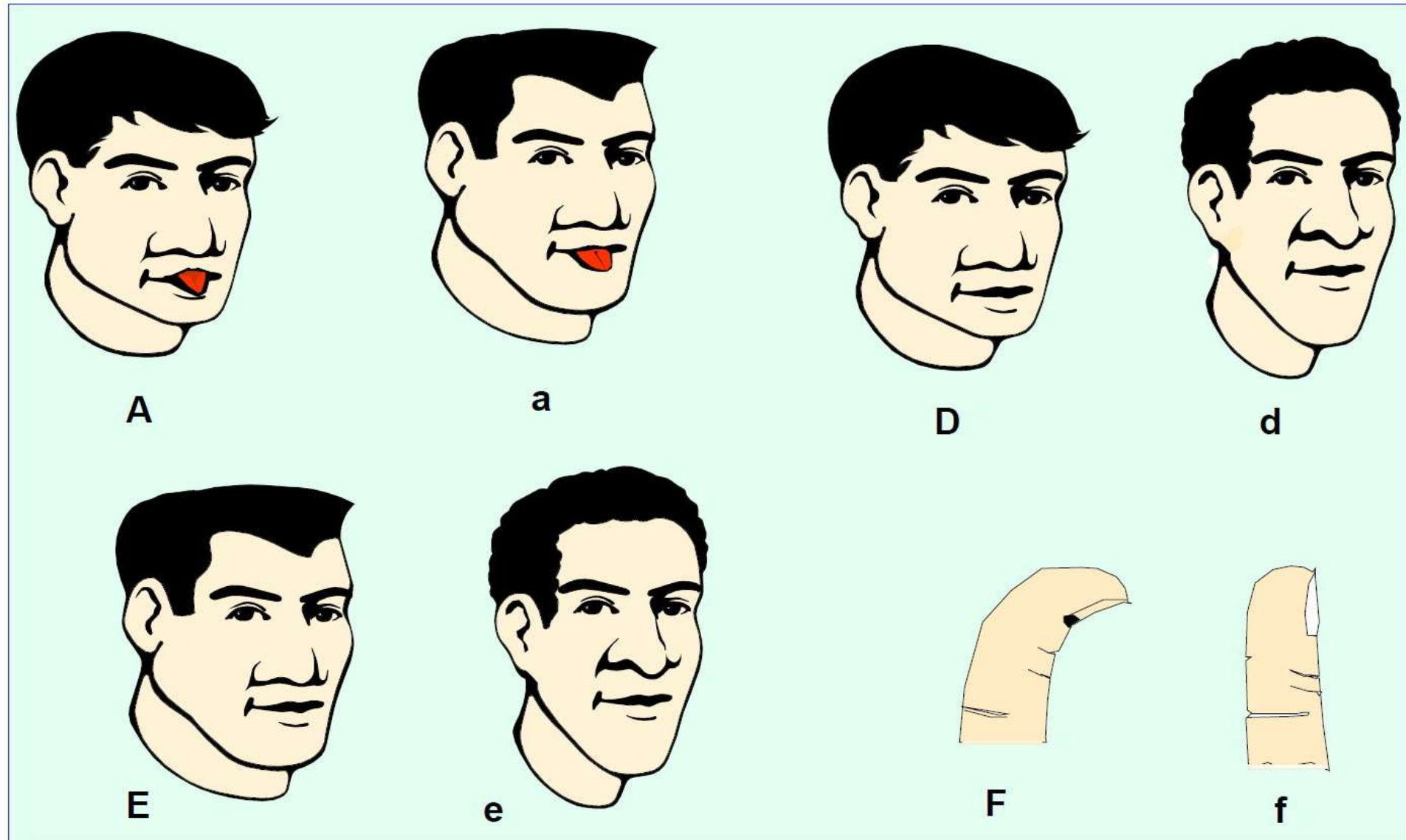
## Fenotipos

Miope

Normal (no miope)

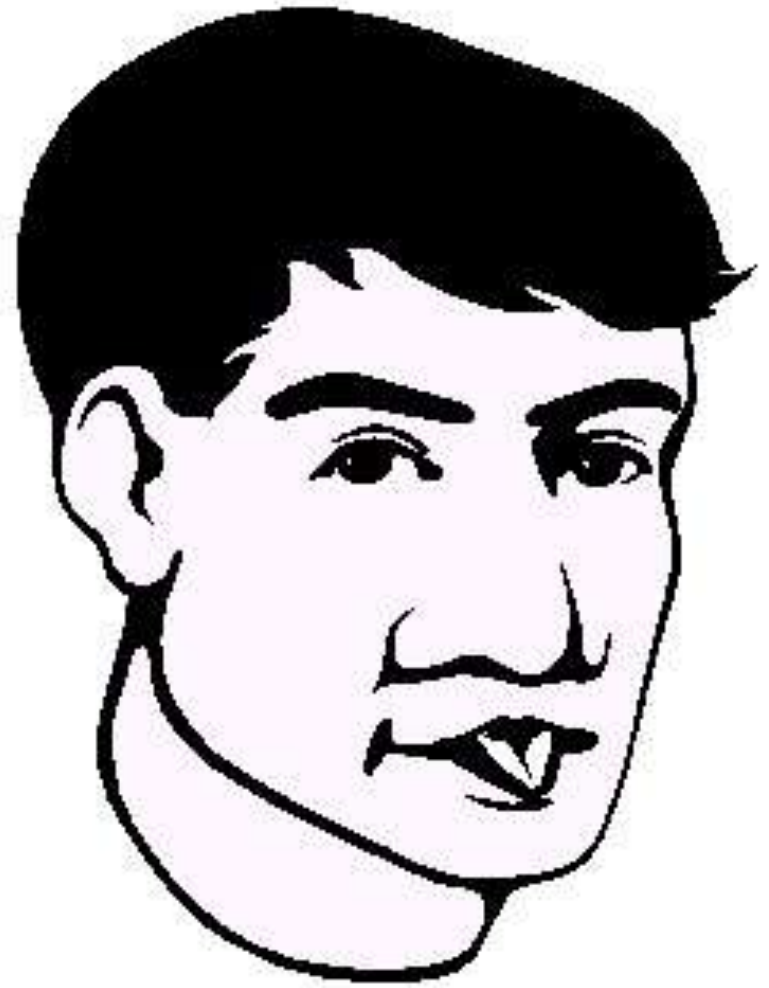
Miope

## Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana



Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

# LA LENGUA PLEGADA DOMINA SOBRE LA LENGUA RECTA



# EL LÓBULO DE LA OREJA LIBRE DOMINA SOBRE EL PLEGADO

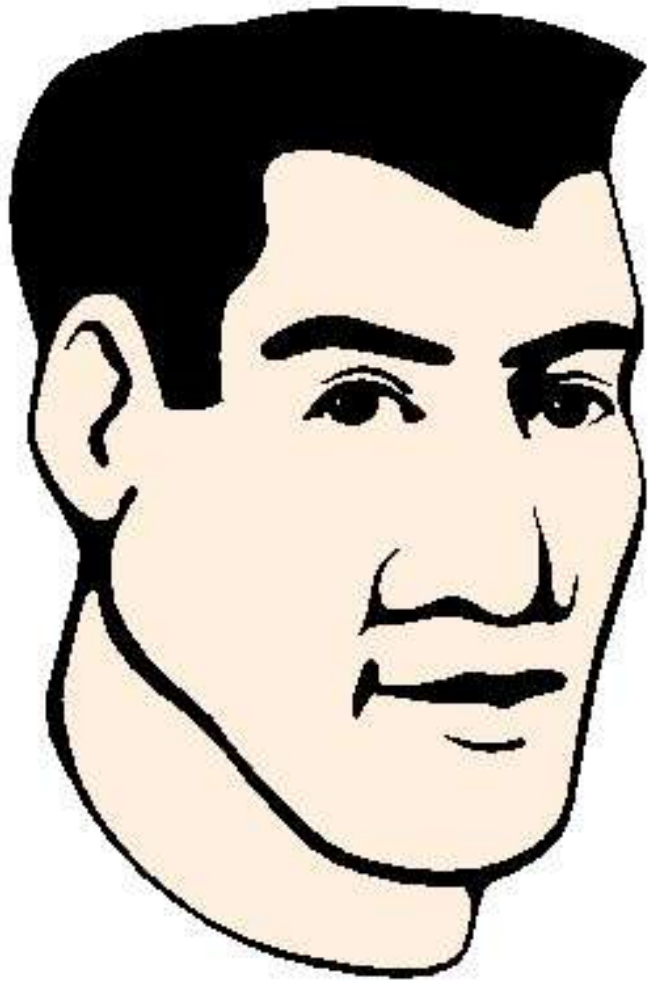


Lóbulo de la  
oreja normal



Pliegue del lóbulo  
de la oreja

# EL PELO FRONTAL EN PICO PREDOMINA SOBRE EL PELO RECTO



# EL PULGAR CURVADO DOMINA SOBRE EL RECTO





# PROGNATISMO MANDIBULAR



Mandíbula inferior normal



Mandíbula inferior prognática



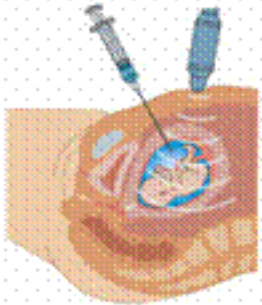
LOS HOYUELOS ES UN CARÁCTER DOMINANTE



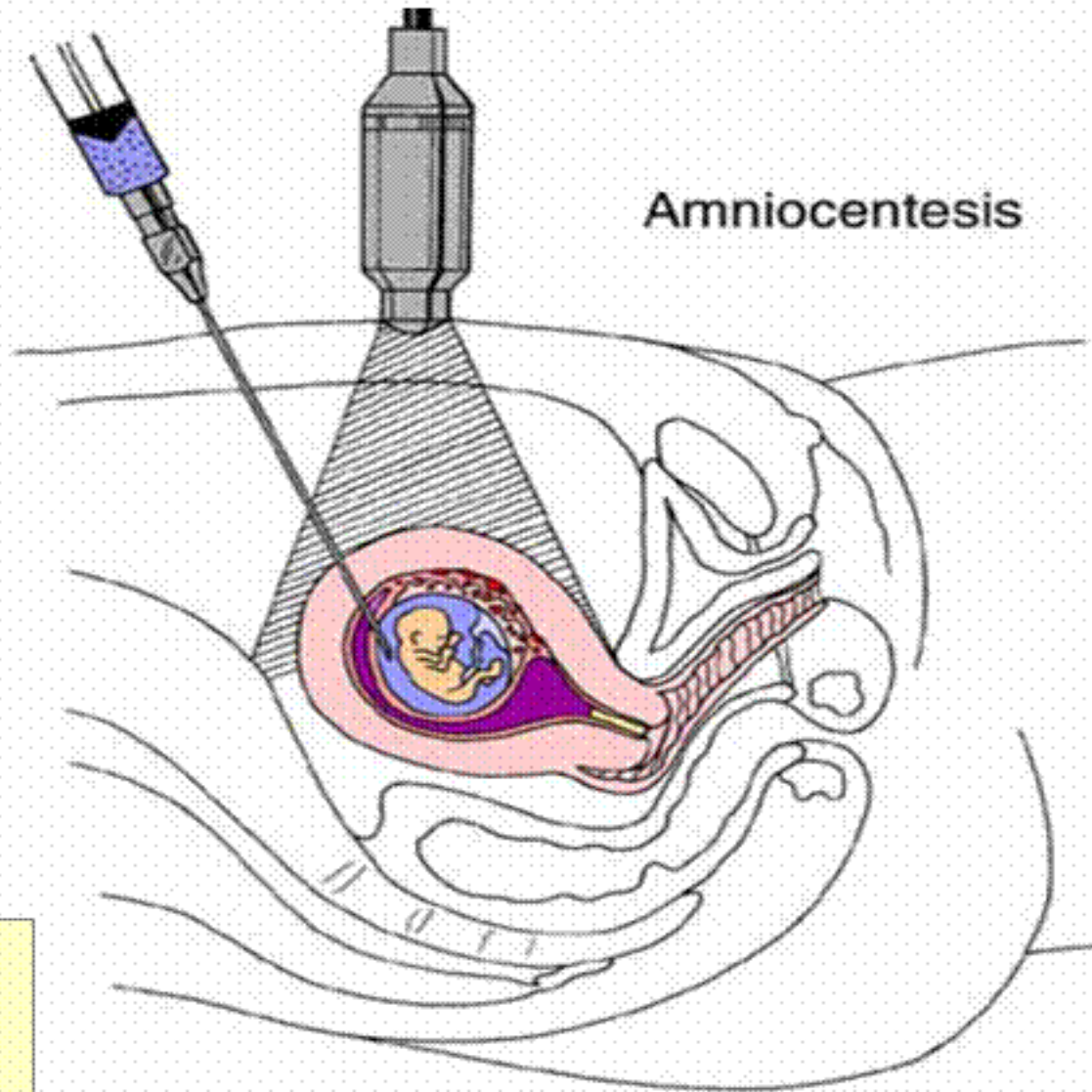
# LAS PECAS TINEN INFLUENCIA GENÉTICA Y DEL SOL



# AMNIOCENTESIS



Amniocentesis



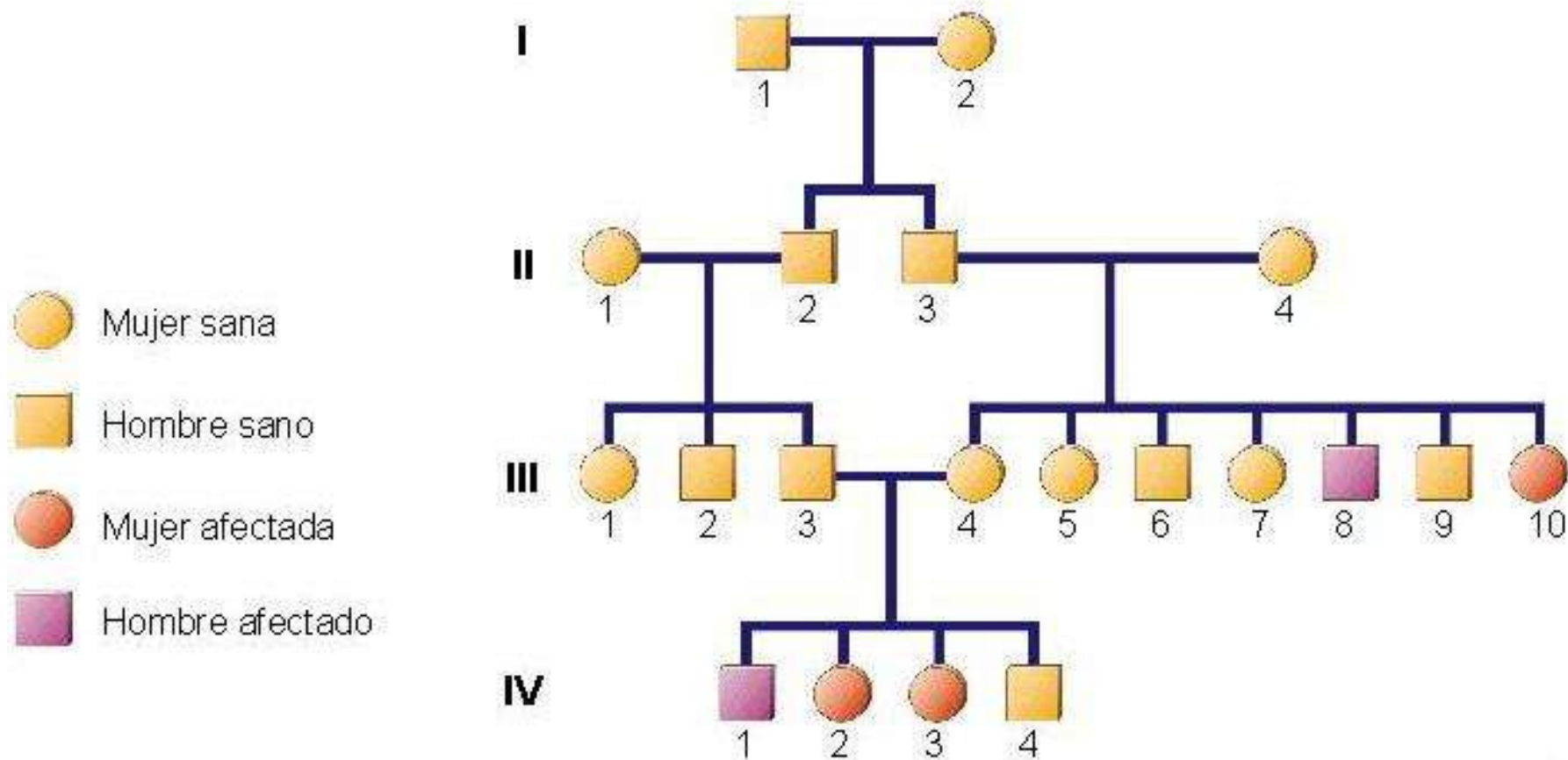
La amniocentesis  
permite detectar  
anomalías  
cromosómicas.

# Análisis de PEDRIGRÍES

# ANÁLISIS DE PEDIGRÚES

## Análisis de un árbol genealógico

Los árboles genealógicos o pedigrúes muestran la distribución de un determinado carácter en una familia generación tras generación.



# CONFECCIÓN DE UN ÁRBOL GENEALÓGICO

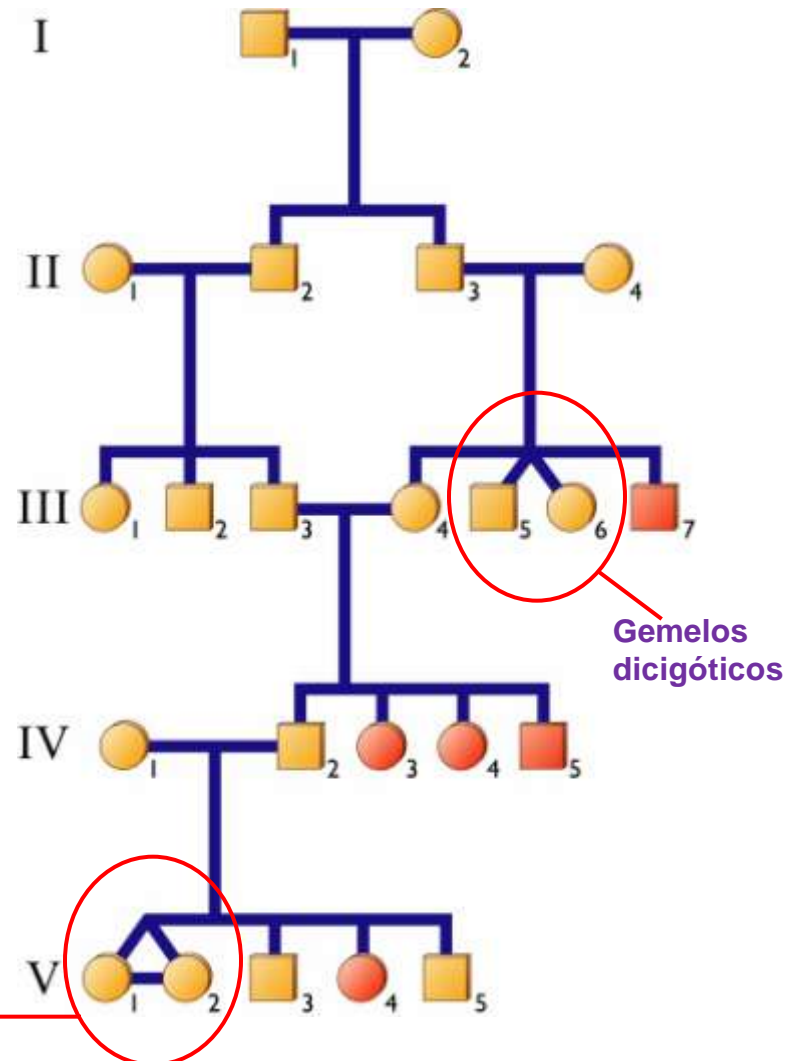
Mediante los árboles genealógicos se estudia la transmisión de un carácter a lo largo de varias generaciones.

Cada ind. se representa mediante un símbolo. Círculos: mujeres; cuadrados: hombres.

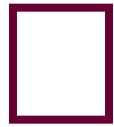
Cada fila (en n<sup>os</sup> romanos) representa una generación. A los ind. de la generación se les numera de izda. a dcha.

Los matrimonios se indican mediante una línea. Si son consanguíneos mediante una línea doble.

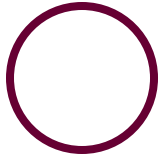
Los hijos de una misma pareja se unen mediante una línea horizontal y se sitúan por orden de nacimiento de izda. a decha.



# SÍMBOLOS EMPLEADOS EN PEDIGRÍES



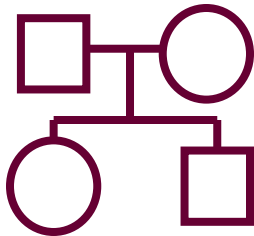
Hombre



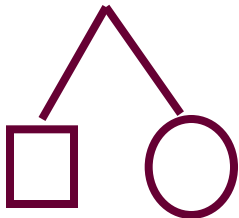
Mujer



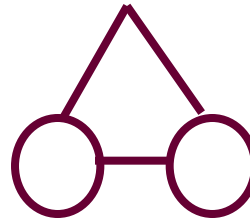
Matrimonio



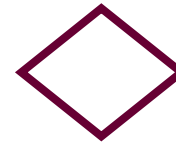
Familia:  
1 niña  
1 niño (orden  
nacimiento)



Gemelos  
dicigóticos



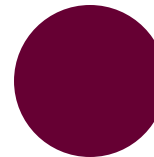
Gemelos  
monogóticos



Sexo no  
especificado



Número  
hijos de cada sexo



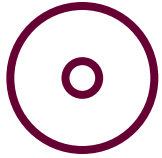
Individuos  
afectados



Heterocigotos  
alelo autosómico  
recesivo



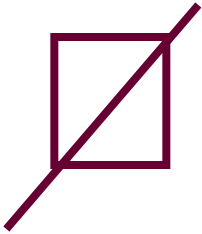
# SÍMBOLOS EMPLEADOS EN PEDIGRÍES



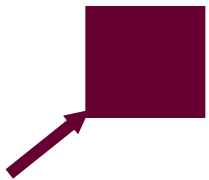
Portadora  
alelo recesivo  
ligado al sexo



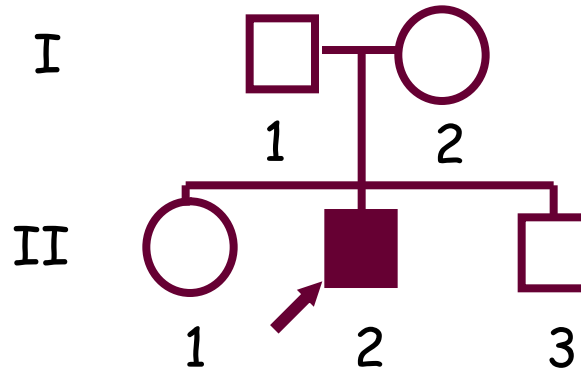
Matrimonio  
consanguíneo



Fallecido

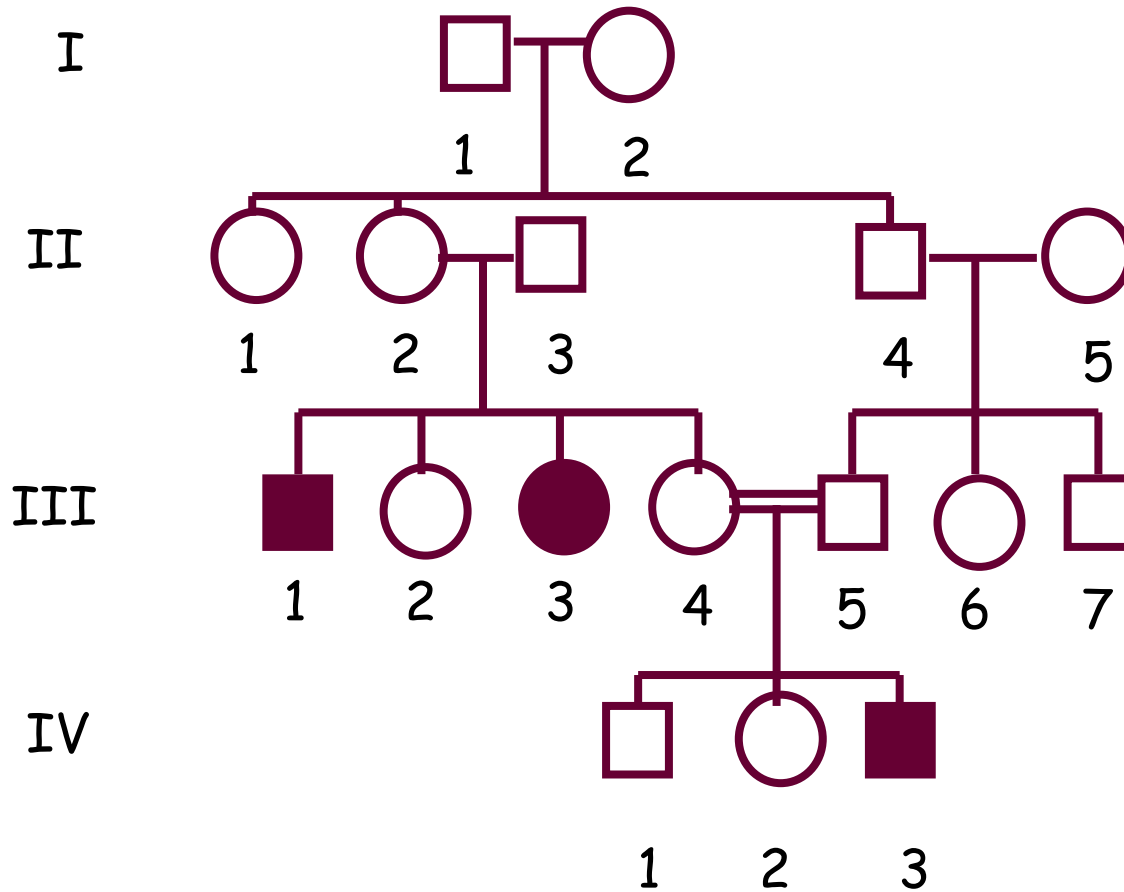


Propositus



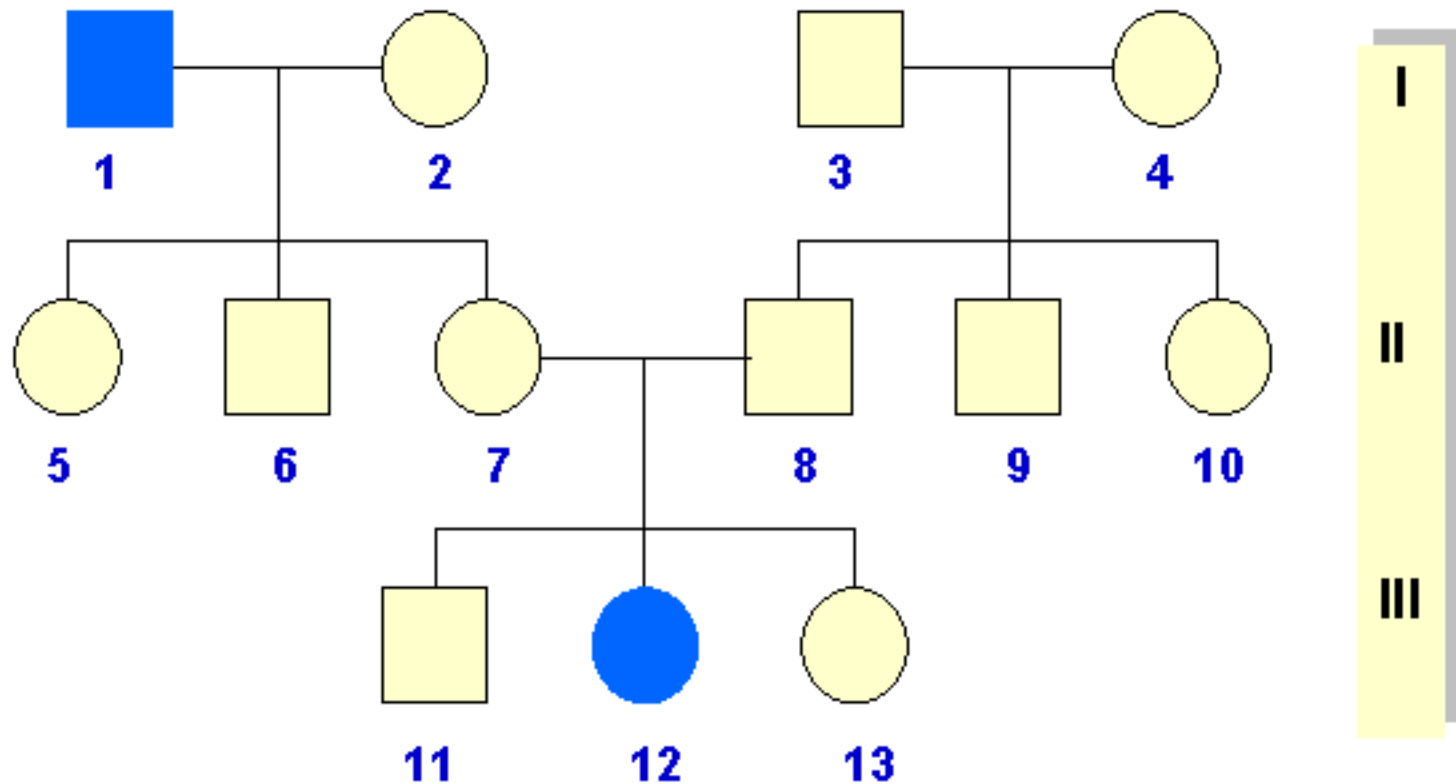
Numeración  
para la  
identificación  
de individuos

# EJEMPLO DE PEDIGRÍ DEL ALBINISMO



## PROBLEMA DE ÁRBOLES GENEALÓGICOS

Un matrimonio (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? El análisis de la información proporcionada por este árbol nos va a permitir sacar las siguientes conclusiones:



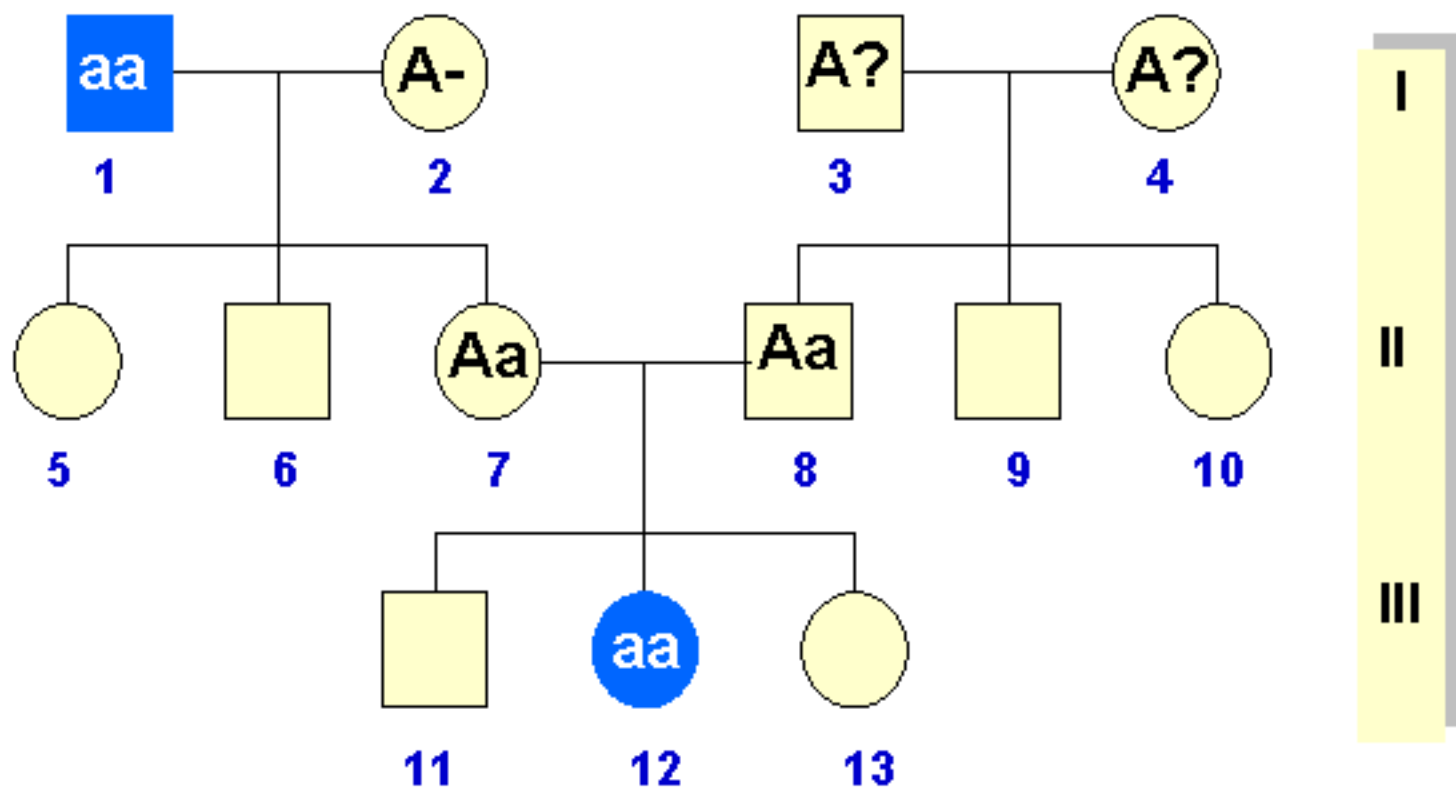
## SOLUCIÓN AL PROBLEMA

1ª) El gen responsable de la enfermedad es recesivo, pues en el caso de que fuese dominante, 7 u 8 tendrían que tener la enfermedad por haber tenido una hija enferma, pues el gen de la enfermedad ha tenido que venir de uno sus padres.

2ª) Si el gen recesivo, 12 debe ser necesariamente  $aa$ , pues si fuese  $AA$  o  $Aa$  estaría sana.

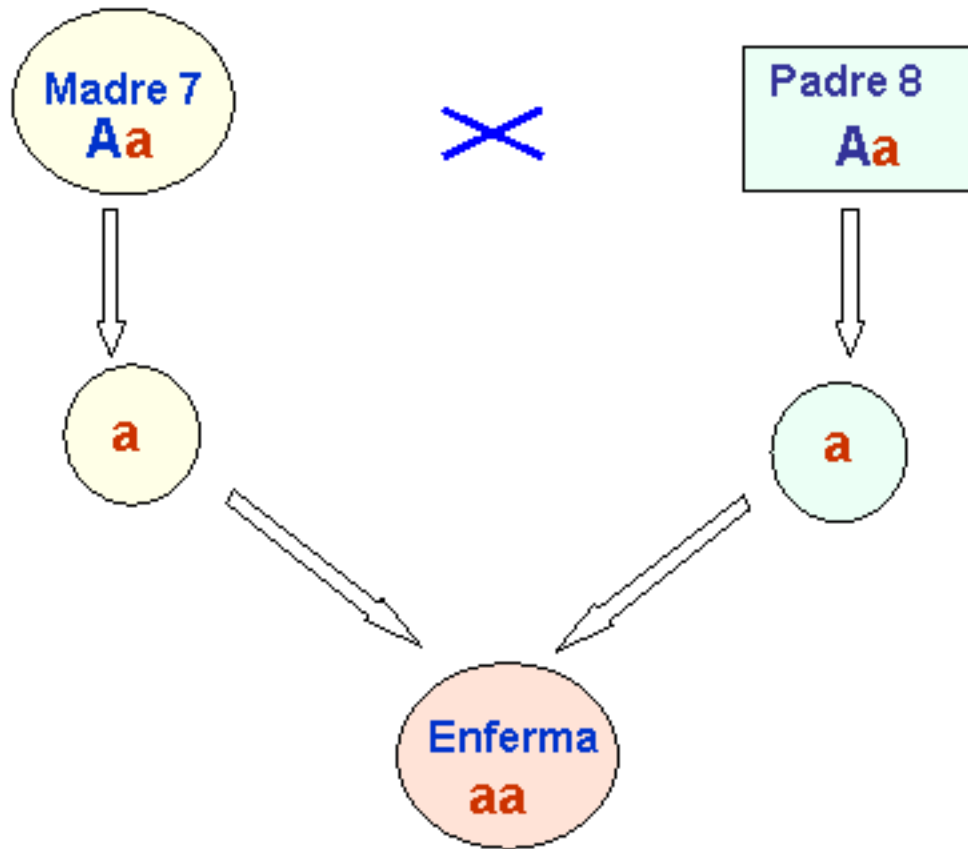
3ª) Si 12 es  $aa$ , un gen ( $a$ ) tiene que venir de su madre, y el otro del padre (si se descartan las mutaciones o el adulterio).

4ª) Por lo tanto 8 no tiene razón, ya que el alelo que determina la enfermedad proviene tanto de su mujer como de él.



## SOLUCIÓN AL PROBLEMA

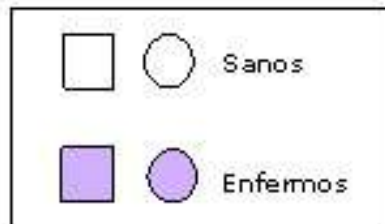
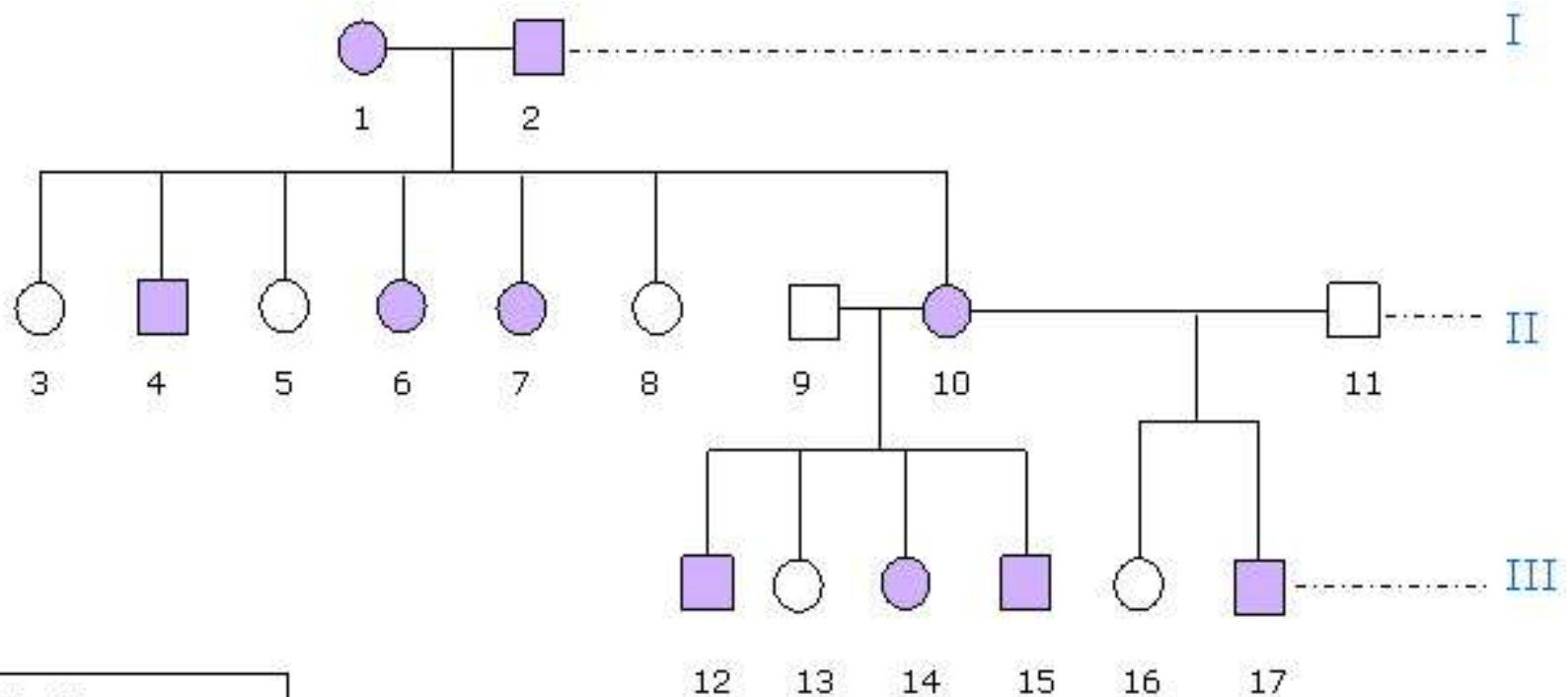
El esquema de cruzamiento de la figura nos puede ayudar a entender lo que ha pasado.



# OTRO PROBLEMA DE ANÁLISIS DE PEDIGRÍ

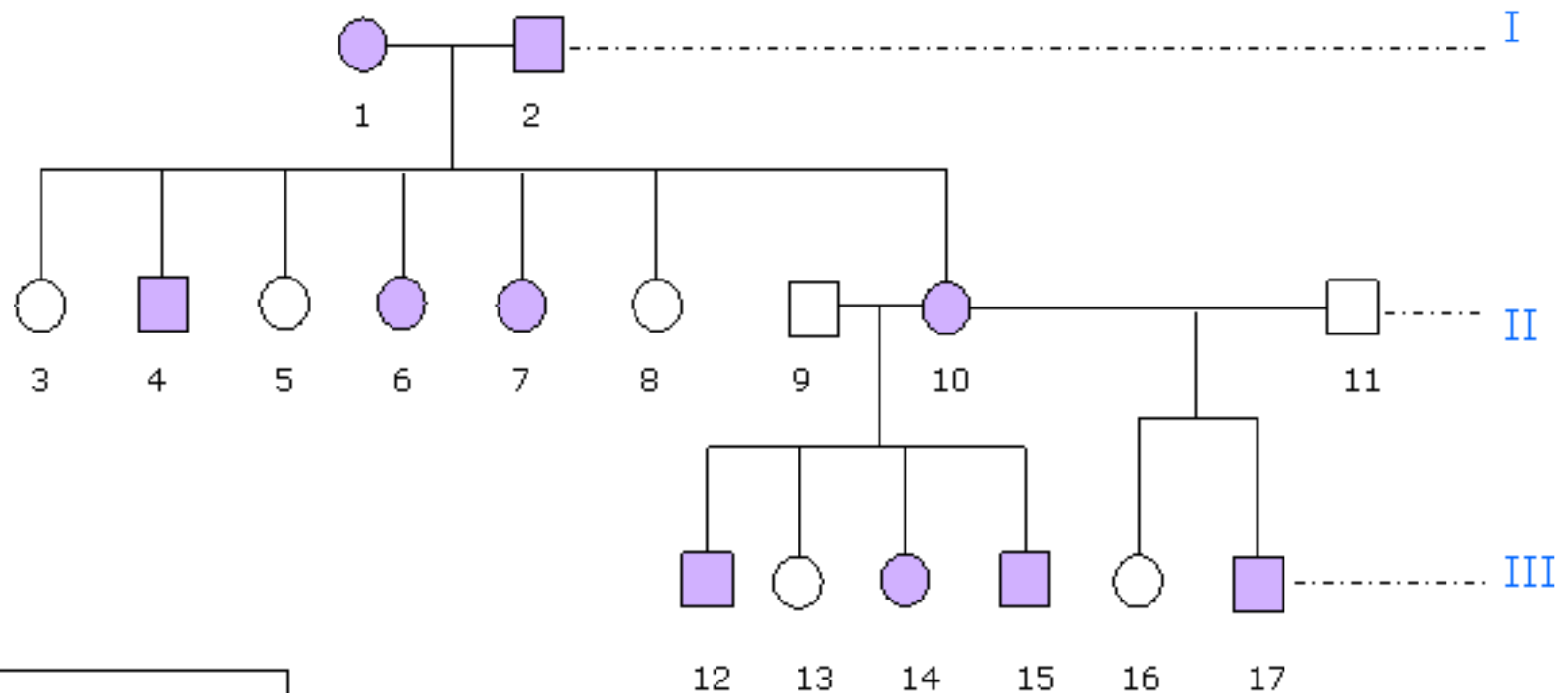
¿Qué conclusiones podemos obtener de esta genealogía?

- ✓ ¿Es un alelo dominante o recesivo?
- ✓ ¿Está ligado al cromosoma X, al Y o es autosómico?



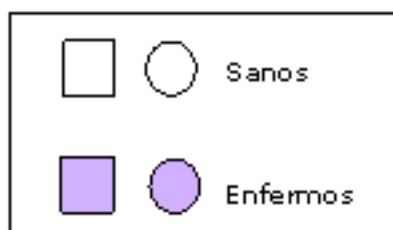
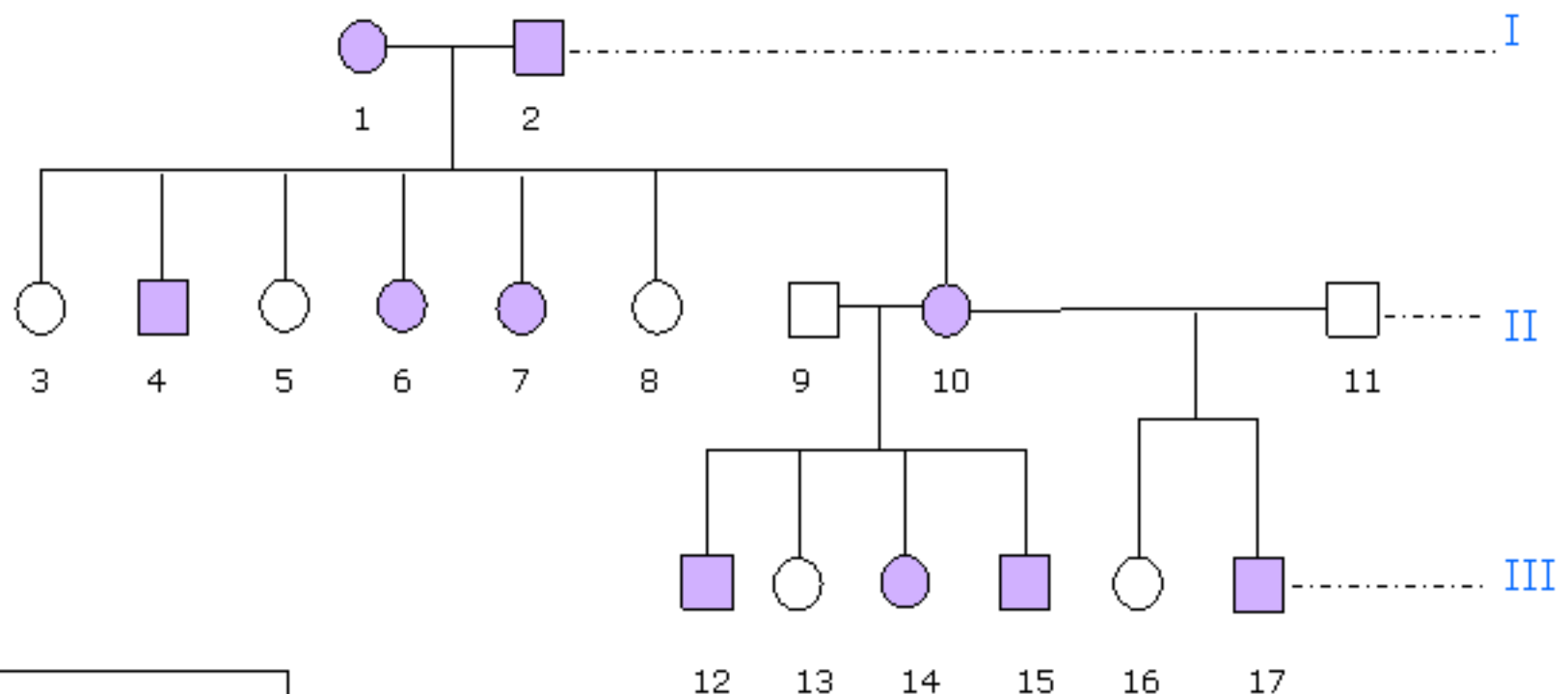
## SOLUCIÓN AL PROBLEMA

- 1ª) Que el gen que determina la enfermedad es dominante.
- 2ª) Que no está ligado al cromosoma Y.
- 3ª) Que no está ligado al X.
- 4ª) Que, por lo tanto, es autosómico.



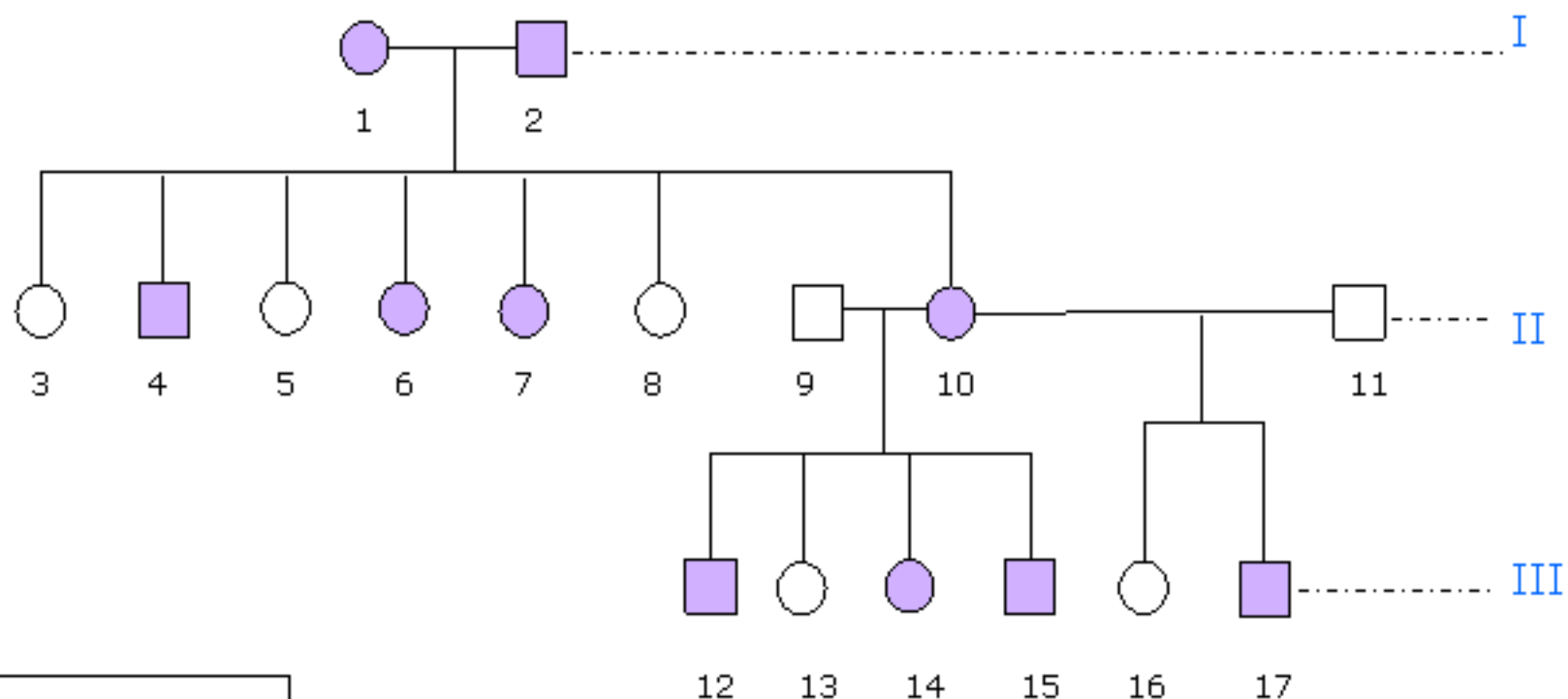
1ª) El gen que determina la enfermedad es dominante. Porque si fuese recesivo, 1 sería aa y 2 también sería aa y todos sus hijos estarían enfermos al ser aa. Lo que no es el caso.

También se puede razonar diciendo que si sano fuese el dominante (A), 3, al ser sano, debería de tener el gen A y alguno de sus padres, 1 ó 2 debería de estar sano, pues el gen debería de haber venido de alguno de ellos.





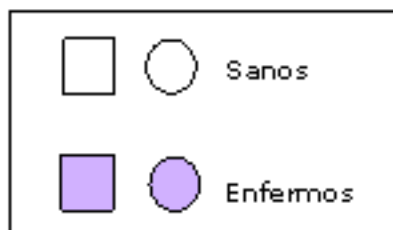
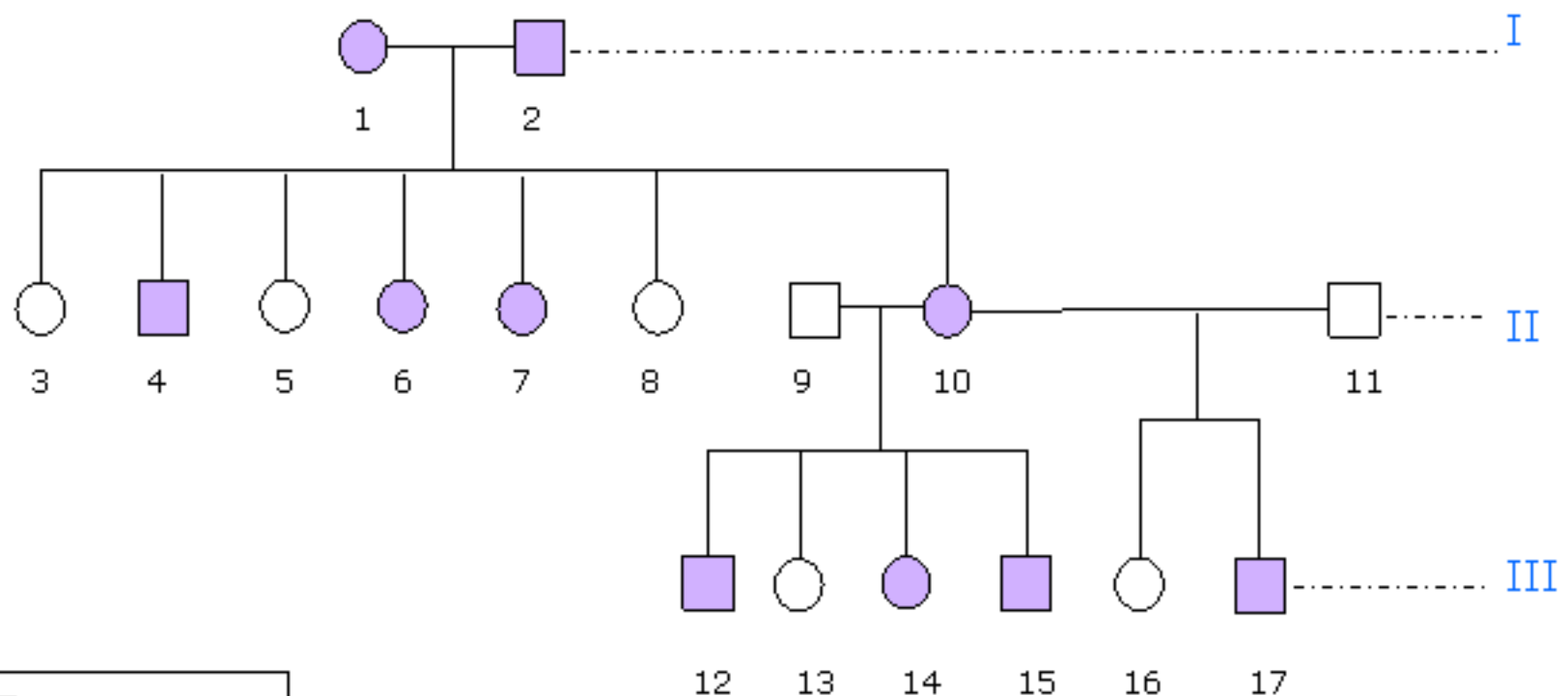
2ª) No puede estar ligado al cromosoma Y pues la enfermedad la presentan algunas mujeres (1, 6, 7...) y estas no tienen cromosoma Y.



□ ○ Sanos

■ ● Enfermos

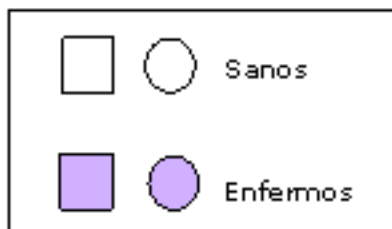
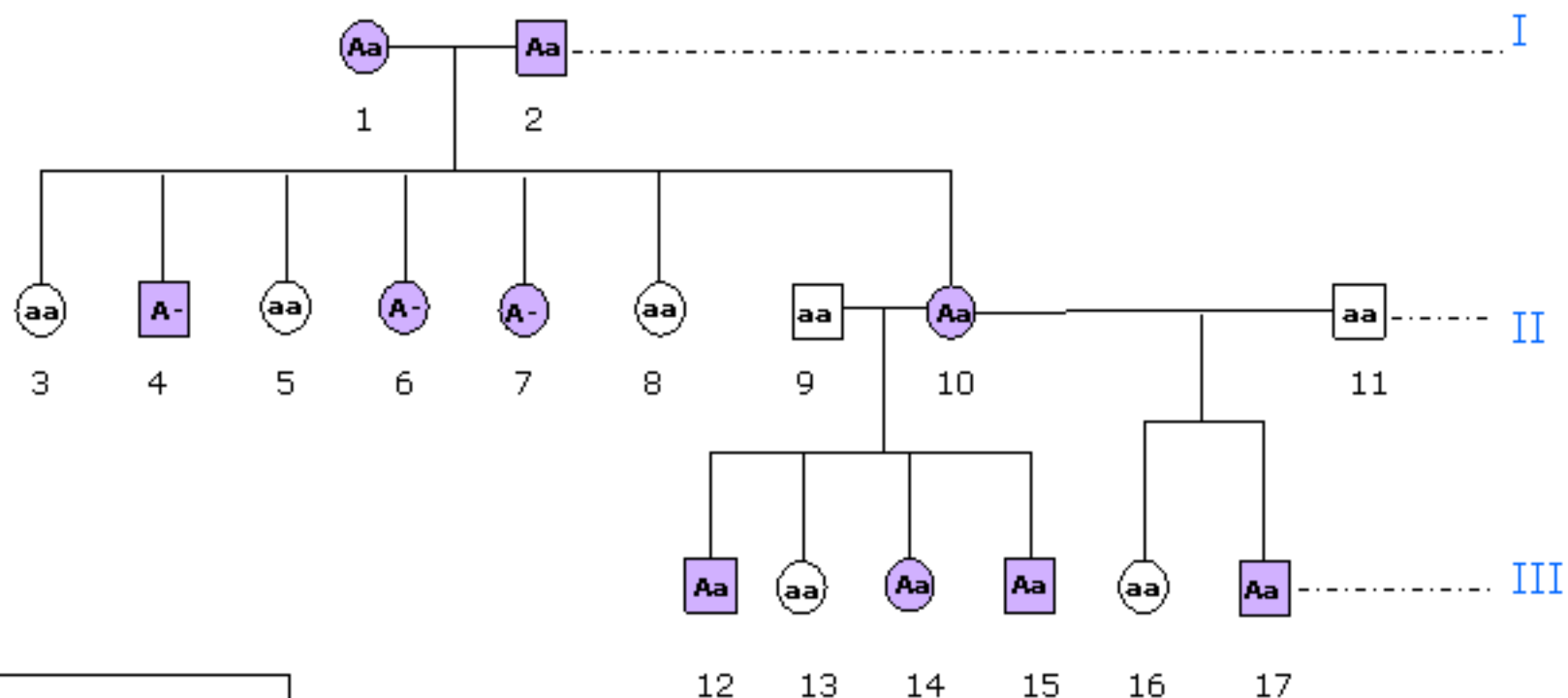
3ª) No puede estar ligado al cromosoma X, pues en ese caso 3 tendría que ser  $X^aX^a$ . Luego su padre, 2, tendría que ser  $X^aY$  y estar sano, lo que no es el caso. No olvidemos que ya se ha demostrado que la enfermedad es dominante. También se podría decir que, siendo la enfermedad dominante, si el gen que la determina estuviese ligado al X, todas las hijas de 2 tendrían que estar enfermas, pues 2 sería  $X^AY$ , por lo que todas sus hijas debería llevar el cromosoma  $X^A$ .



4ª) De aquí se puede concluir que la enfermedad es **dominante** y **autosómica**.

Los distintos genotipos se indican en el árbol.

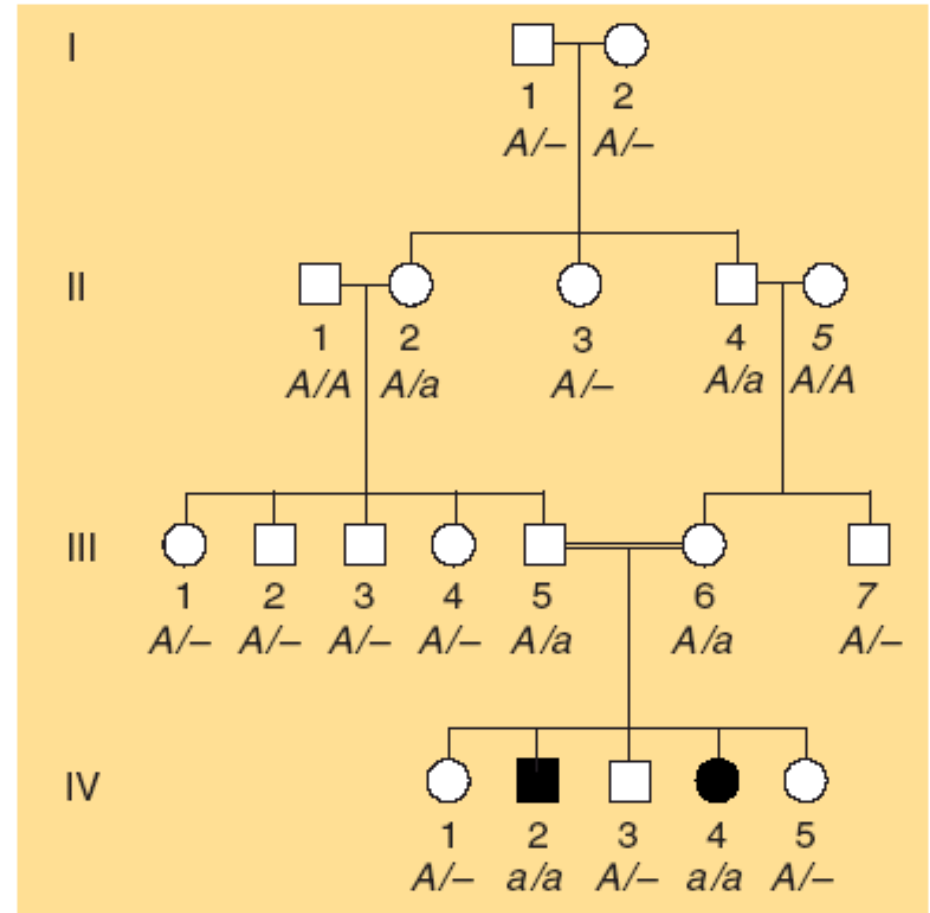
Los individuos 4, 6 y 7, pueden ser tanto AA como Aa, por eso se ha indicado A-. No obstante, el genotipo más probable es Aa (50%), frente al AA (25%). En los demás los genotipos son seguros, no pueden tener otros.



# PEDIGRÍ DE LOS DESÓRDENES AUTOSÓMICOS RECESIVOS

- Generalmente la enfermedad aparece en la progenie de padres no afectados.
- La progenie afectada incluye tanto mujeres como hombres.

Ej.: Fenilcetonuria, fibrosis quística, albinismo.



Pedigrí ilustrativo de un **fenotipo recesivo** poco común

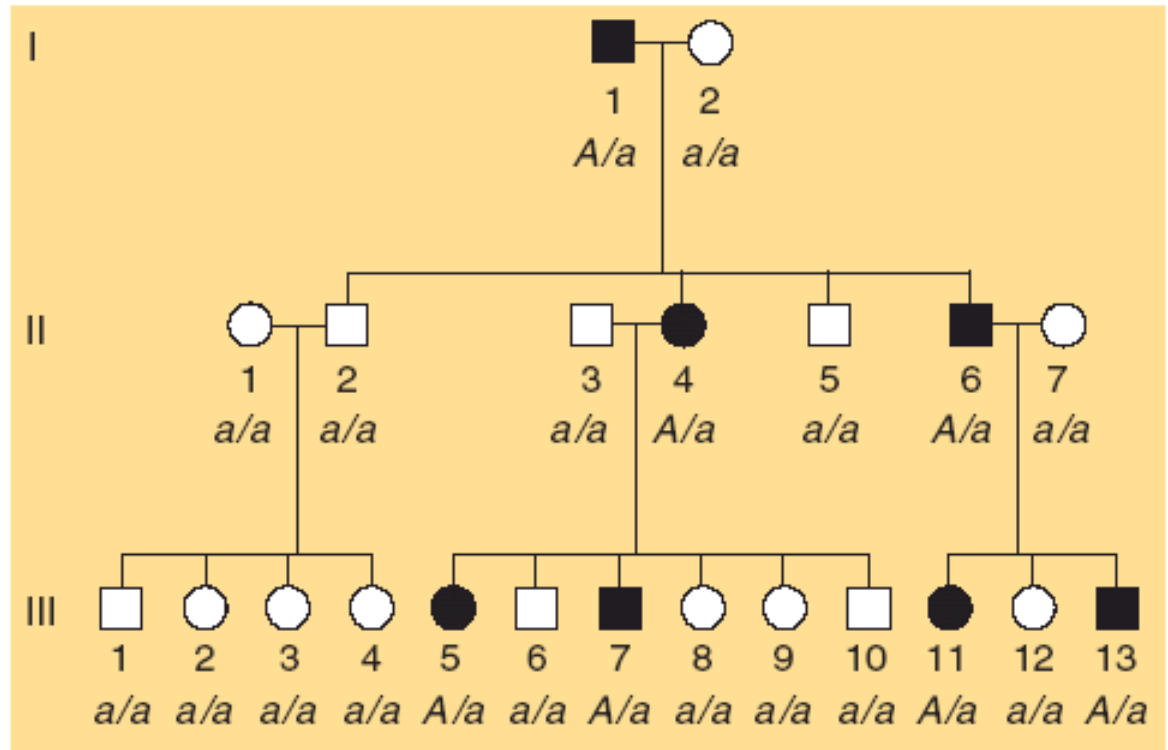
Si bien las leyes de Mendel se cumplen, las proporciones difícilmente se observan, ya que el  $n$  es muy pequeño.

# PEDIGRÍ DE LOS DESÓRDENES AUTOSÓMICOS DOMINANTES

- El fenotipo tiende a aparecer en todas las generaciones.

- Los progenitores afectados transmiten su fenotipo a hijos e hijas.

Ej: Huntington,  
pseudoacondroplasia,  
polidactilia.



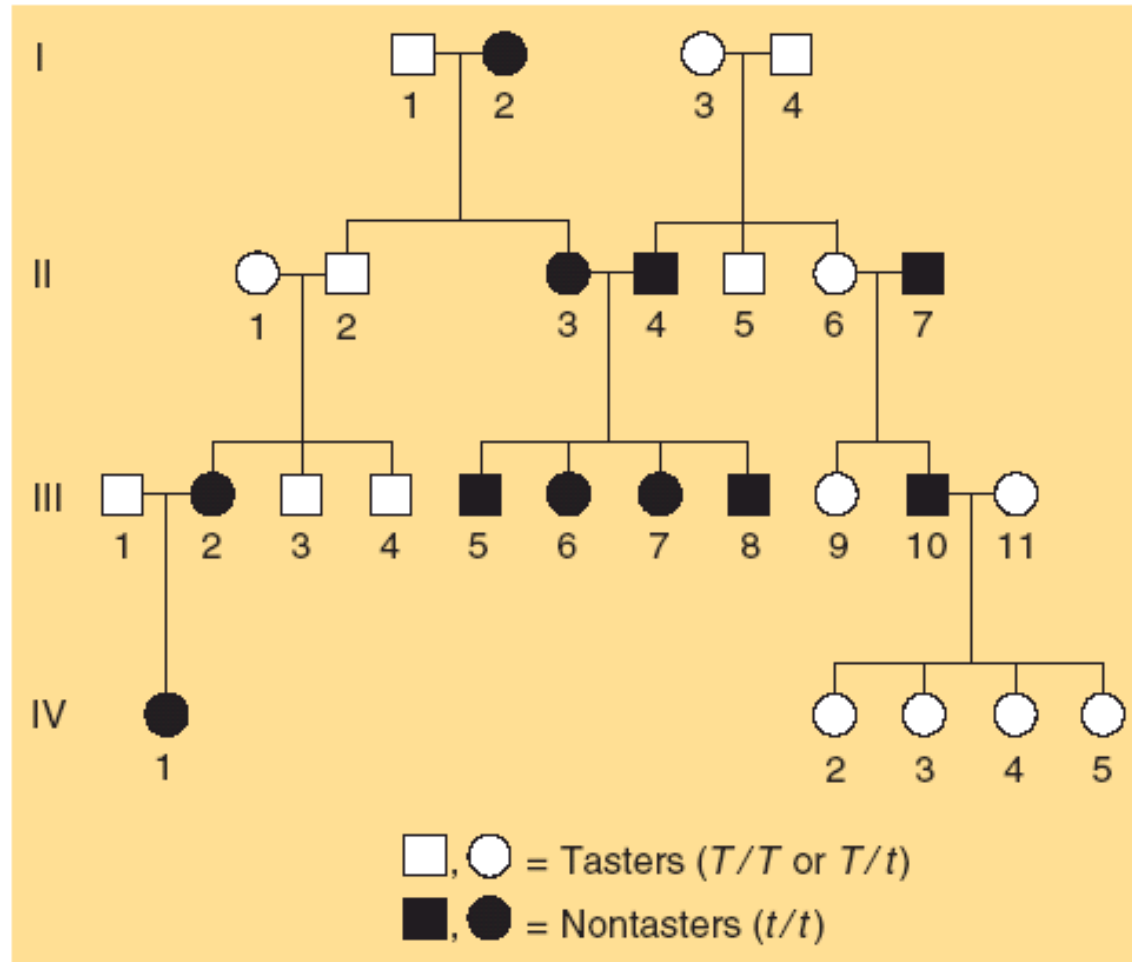
Pedigrí ilustrativo de un **fenotipo dominante** poco común.

Siempre es mas común encontrar personas llevando una copia del alelo raro (A/a) que dos copias (a/a). Como consecuencia es muy común encontrar una progenie 1:1 de personas afectadas (A/a) y no afectadas (a/a).

# PEDIGRÍ DE LOS DESÓRDENES AUTOSÓMICOS POLIMÓRFICOS

**Polimorfismo:** coexistencia de dos ó más fenotipos comunes de un carácter en una población.

Dado que ambos son alelos comunes en la población, la proporción de individuos portadores del alelo recesivo (ya sea en homo o heterocigosis) es mucho mayor que en los desórdenes recesivos poco comunes.



Pedigrí ilustrativo de un **desorden polimórfico**

# HERENCIA CITOPLASMÁTICA

# HERENCIA MATERNA

Las **mitocondrias** y los **cloroplastos** contienen pequeños **cromosomas circulares** que codifican para un definido número de genes del genoma total de la célula, aunque estos orgánulos no son genéticamente independientes, ya que algunas funciones están a cargo de genes nucleares.

Los genes de las **mitocondrias** muestran **herencia por vía materna**: sus genes son heredados exclusivamente por uno de los progenitores.

Los orgánulos residen en el citoplasma, y el óvulo contribuye con la mayoría del citoplasma (y sus orgánulos) a la célula cigoto.



# PATRÓN DE HERENCIA CITOPLASMÁTICA

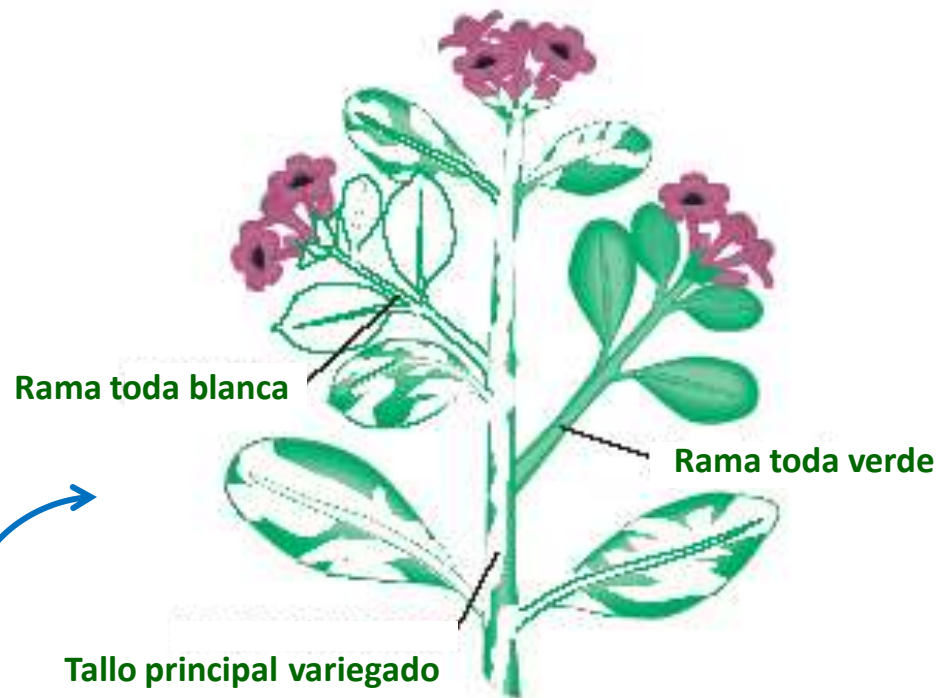
Mutante ♀ x wild-type ♂ → toda la progenie es mutante

Wild-type ♀ x mutante ♂ → toda la progenie es *wild-type*

Excepción:

**Células heteroplasmones**: células que poseen dos tipos genéticos de orgánulos (silvestres y mutantes). En estas células generalmente ocurre una **segregación citoplásmica** de cada tipo de orgánulo en las diferentes células hijas.

Ej. Mutación en el alelo que controla la producción de **clorofila** en los **cloroplastos** → *hojas blancas*.



# EXPRESIÓN DEL MENSAJE GENÉTICO



# EXPRESIÓN DEL MENSAJE GENÉTICO

## PLEIOTROPÍA



Un par de genes alelos son responsables de varios caracteres.



## INTERACCIÓN GENÉTICA

Varios pares de alelos interaccionan para expresar un solo carácter.

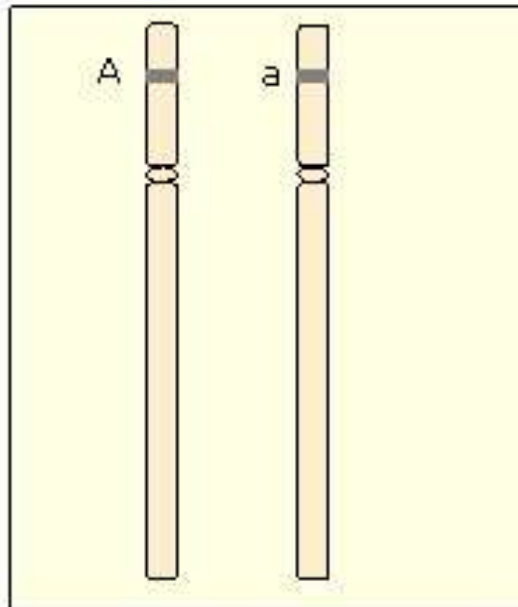
- CARACTERES POLIGÉNICOS O CUANTITATIVOS
- EPISTASIA



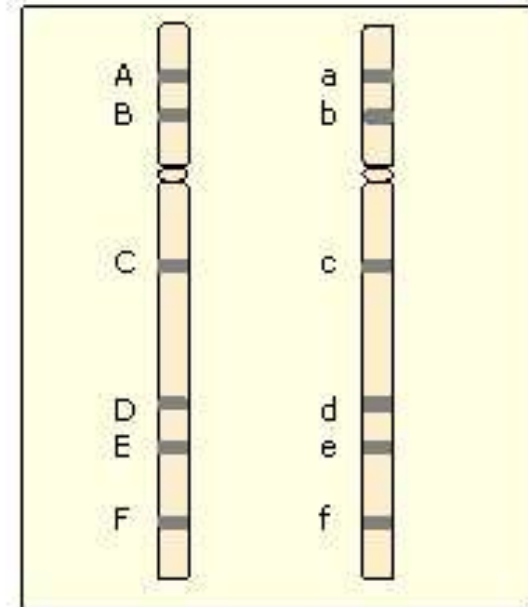
## PENETRANCIA Y EXPRESIVIDAD

# CARACTERES POLIGÉNICOS O CUANTITATIVOS

La manifestación de un **carácter** se debe a **gran n° de genes** no **alelos** situados en el mismo o en distinto par de cromosomas. Además, estos genes pueden presentar **alelismo múltiple**.



Carácter monogénico



Carácter poligénico

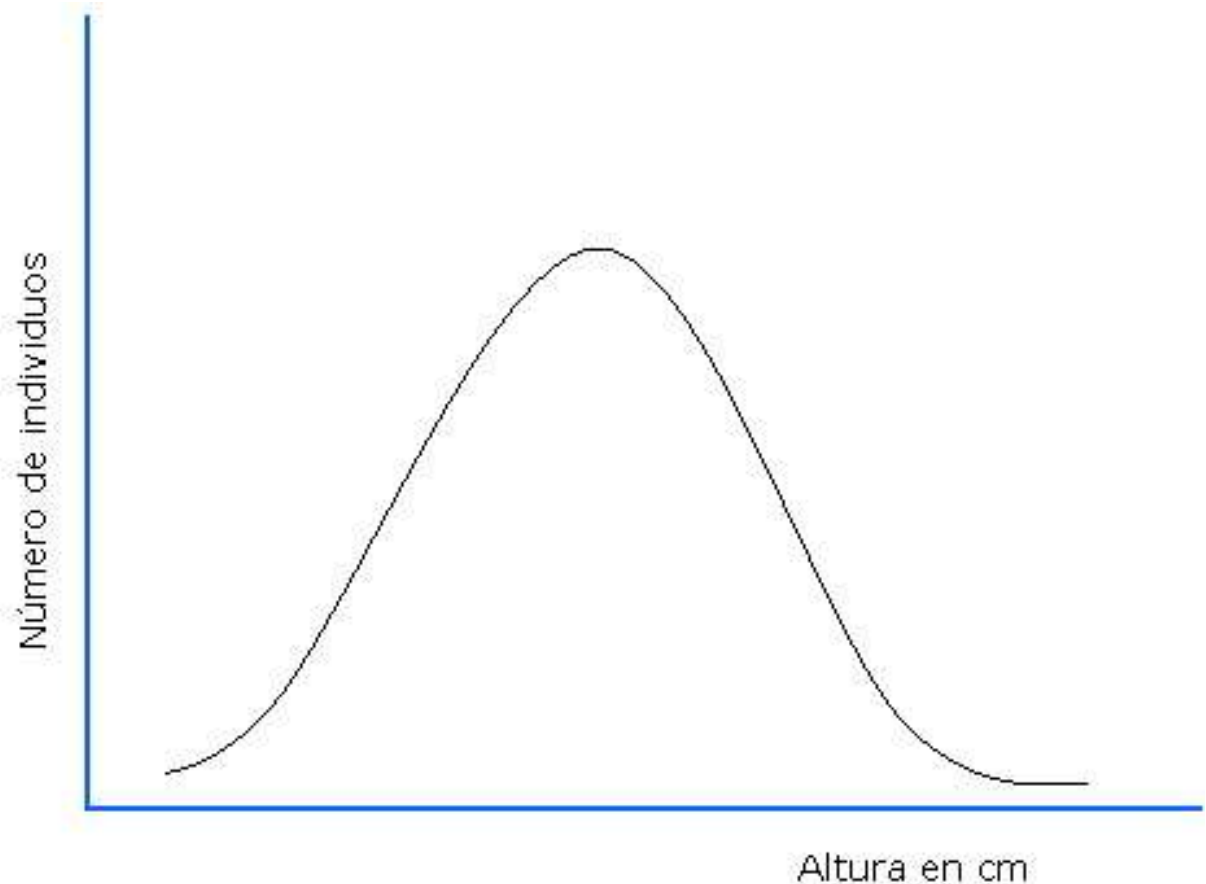
Los **poligenes** pueden ser **aditivos** (tener *efectos acumulativos*) o puede existir una **jerarquía** entre ellos.

# CARACTERES POLIGÉNICOS O CUANTITATIVOS

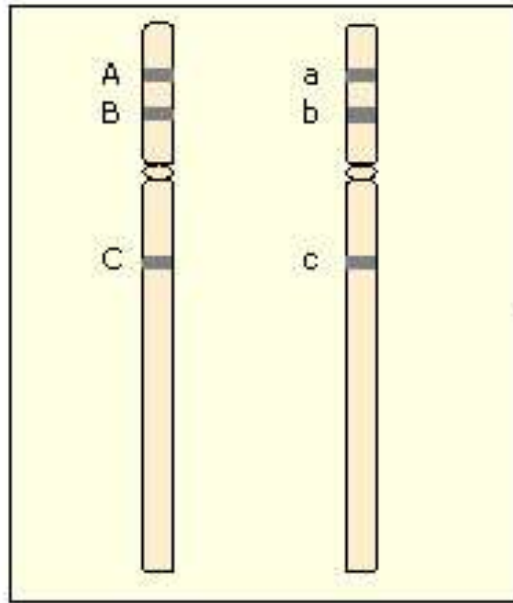
La **poligenia** hace que exista una **gradación** muy grande en la manifestación de los fenotipos. Son caracteres que se pueden medir o cuantificar.

La mayoría de los caracteres presentan una variación continua del fenotipo sin que podamos establecer grupos claramente distinguibles.

Los ejemplos son numerosos: estatura, peso, color del pelo o de los ojos, producción de leche en el ganado vacuno, etc.



# CARACTERES POLIGÉNICOS. Ej.: CRUCE DE DOS TRIHÍBRIDOS



**Carácter poligénico**

Gametos ♂	Gametos ♀
A B C	A B C
A B c	A B c
A b C	A b C
a B C	a B C
a b C	a b C
a B c	a B c
A b c	A b c
a b c	a b c

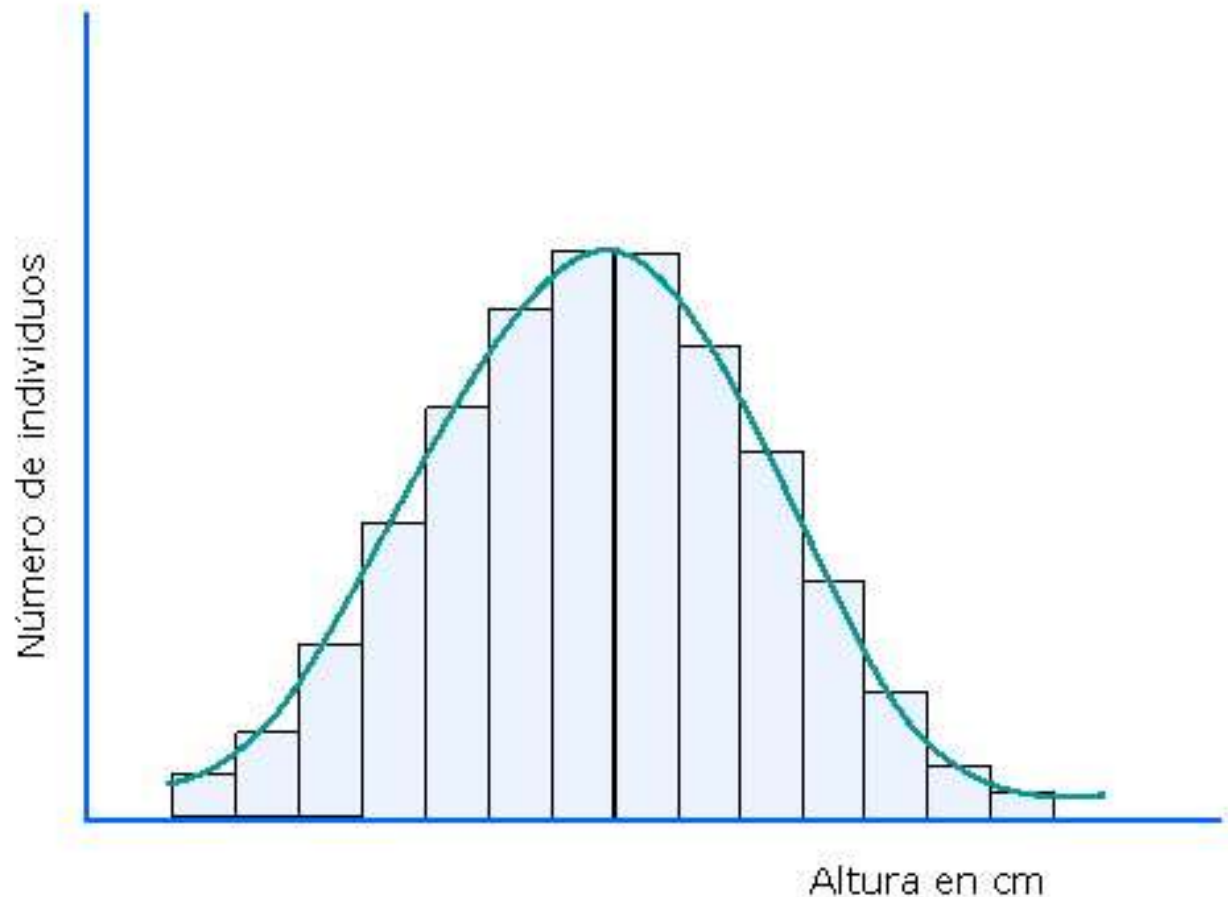
**Gametos producidos por los triheterocigóticos**

Un carácter poligénico determina la formación de un gran número de fenotipos. Así, por ejemplo, en el caso de que un carácter venga determinado por tres genes: A, B, C y sus correspondientes alelos recesivos: a, b, c; un individuo triheterocigótico (Aa,Bb,Cc) podrá formar 8 tipos de gametos diferentes. Si lo cruzamos con una hembra también triheterocigótica el número de genotipos posibles será de 27.

# CARACTERES POLIGÉNICOS. Ej.: CRUCE DE DOS TRIHÍBRIDOS

El ambiente ayuda a que se de una serie continua de fenotipos.

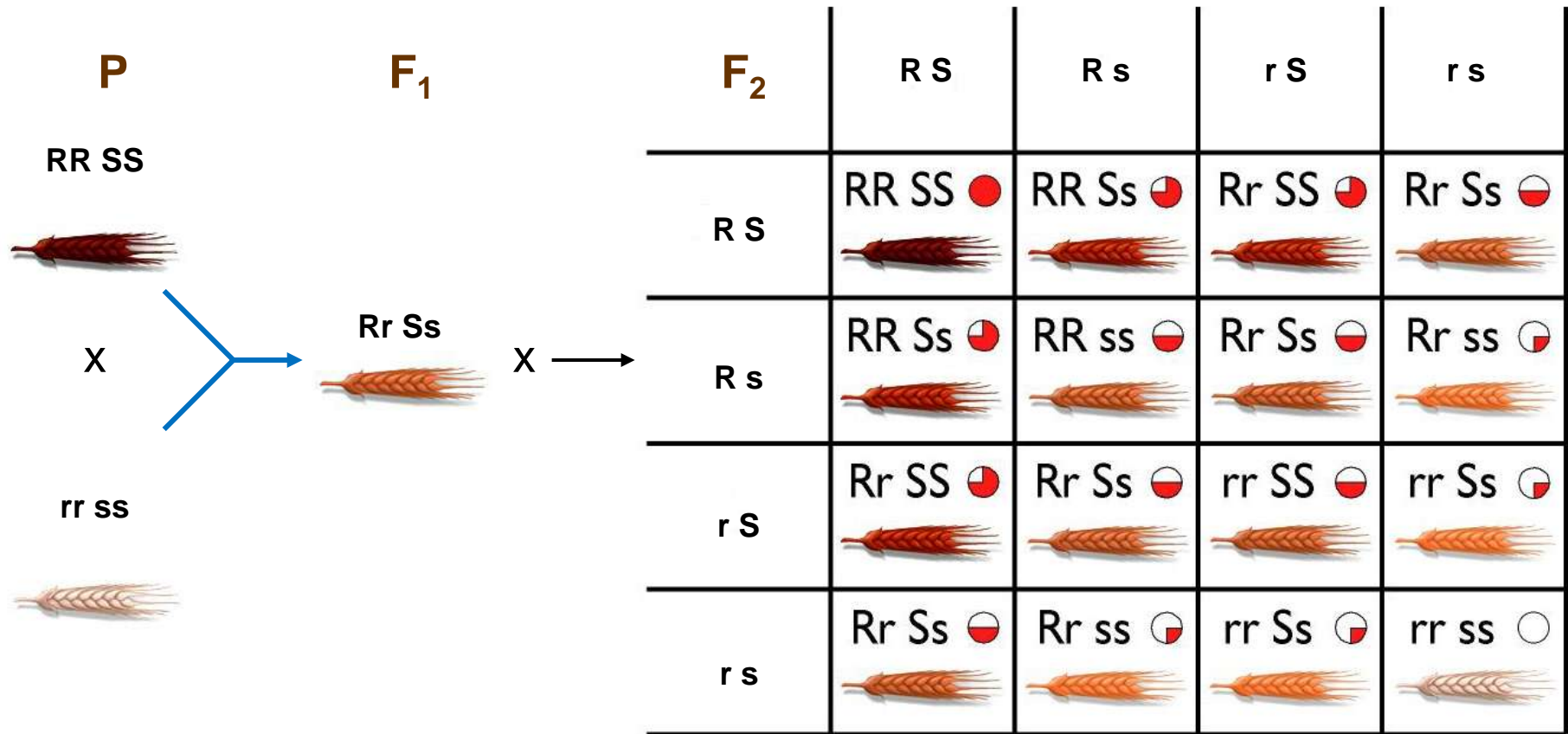
Todos estos genotipos dan lugar a una gran cantidad de fenotipos. Ahora bien, la acción del ambiente modifica la expresión del genotipo y suaviza las discontinuidades entre los fenotipos. Debido a todo esto los caracteres que vienen determinados por varios genes no alelos presentan una distribución que sigue la forma de la **curva de Gauss**.



Curva de Gauss o campana de Gauss

# Ej.1 DE CARÁCTER POLIGÉNICO

Un caso de herencia poligénica es la del color de los granos de trigo



Los cuatro alelos tienen un efecto cuantitativo acumulativo.



## Ej.2 DE CARÁCTER POLIGÉNICO

Supongamos el control del carácter del color rojo por dos genes idénticos con dos alelos cada uno, sin dominancia, y donde la intensidad del color rojo depende del número de alelos mayúsculas (que son los que producen el pigmento rojo).

$P$

Rojo X Blanco  
 $AABB$        $aabb$

$F_1$

Color intermedio (Rojo medio)  
 $AaBb$

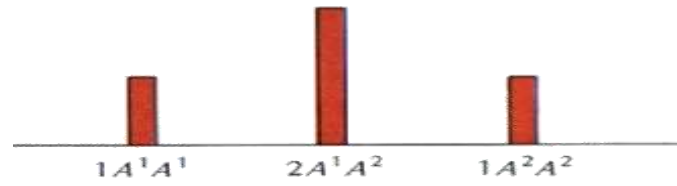
$F_2$

Rojo oscuro - Rojo medio oscuro - Rojo medio - Rojo claro - Blanco  
 $AABB$                      $AaBB$                      $AaBb$                      $Aabb$                      $aabb$   
                                  $AABb$                      $AAbb$                      $aaBb$   
    $aaBB$

1: 4 : 6: 4 : 1

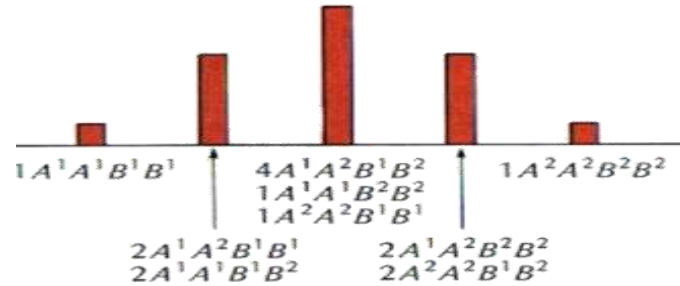
# Ej.2 DE CARÁCTER POLIGÉNICO (continuación)

Un par de genes  
( $A_1 A_2 \times A_1 A_2$ )



Tres clases fenotípicas

Dos pares de genes  
( $A_1 A_2 B_1 B_2 \times A_1 A_2 B_1 B_2$ )



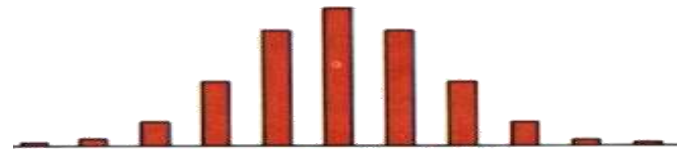
Cinco clases fenotípicas

Tres pares de genes



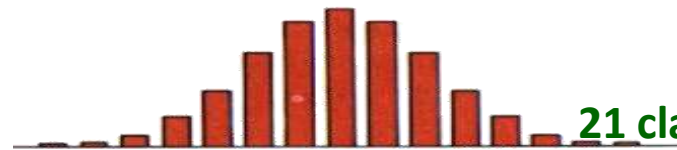
Siete clases fenotípicas

Cinco pares de genes



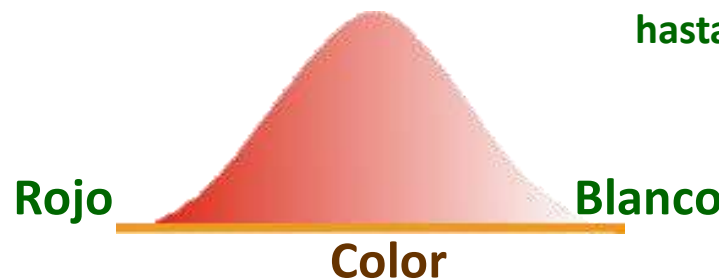
Once clases fenotípicas

Diez pares de genes



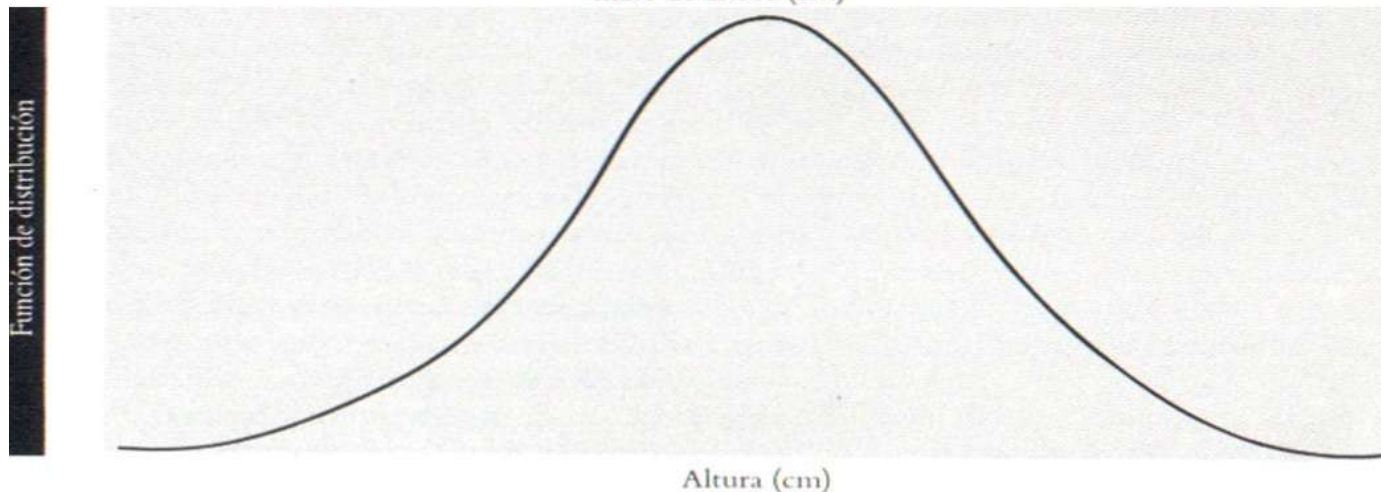
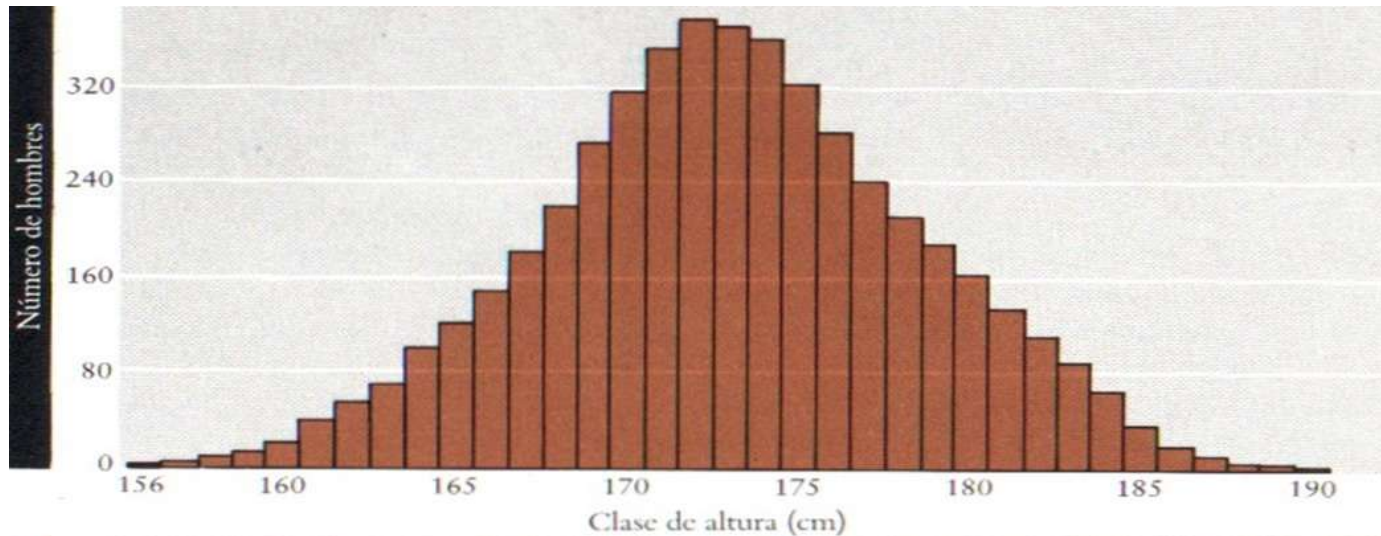
21 clases fenotípicas:  
desde el genotipo con ningún alelo +  
hasta el genotipo con los 20 alelos +

Con variación  
ambiental  
o caso límite



# HERENCIA POLIGÉNICA O CUANTITATIVA

La distribución de muchos caracteres cuantitativos puede fundamentarse en el **teorema central del límite**, que dice que la distribución de la suma aleatoria de muchos pequeños efectos se aproxima asintóticamente a una distribución normal (F. Galton).

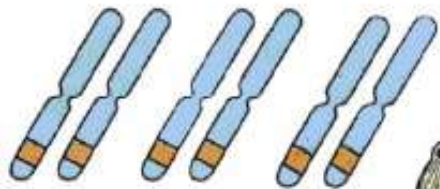


# PENETRANCIA

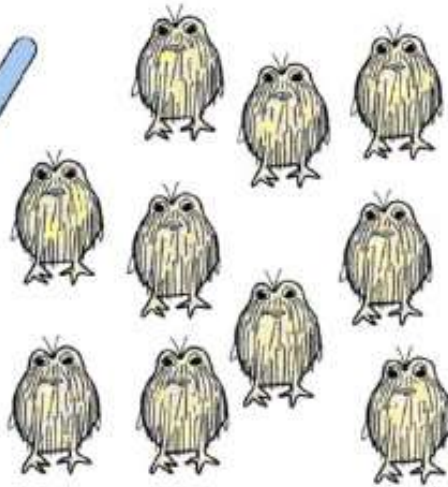
Es la proporción de individuos en una población que presentan el fenotipo correspondiente a su genotipo.  
Si  $P < 1$  se habla de **penetrancia incompleta**.

## Penetrancia completa

Genotipos idénticos

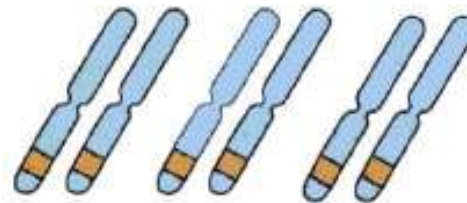


Fenotipo esperado en un 100% (todos iguales)

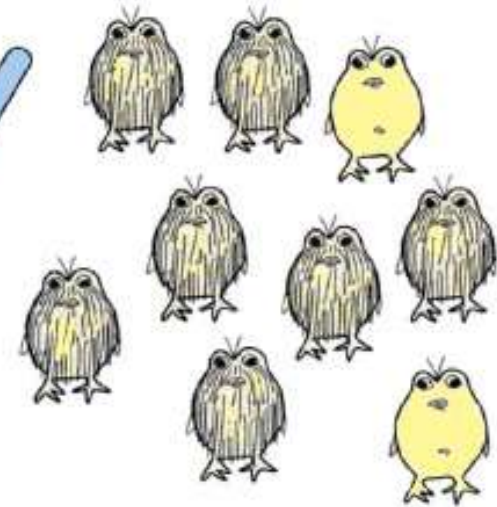


## Penetrancia incompleta

Genotipos idénticos



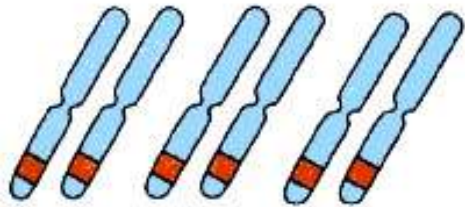
Fenotipo esperado en menos de un 100% de los individuos



# EXPRESIVIDAD

Es el grado de expresión individual de un fenotipo para un genotipo dado. Es una medida de la intensidad del fenotipo.

Genotipo conocido  
con expresividad única

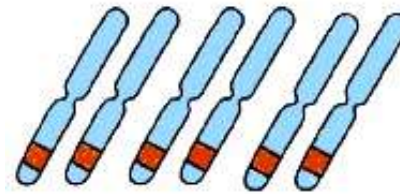


Fenotipo esperado  
en un 100%



Expresividad variable

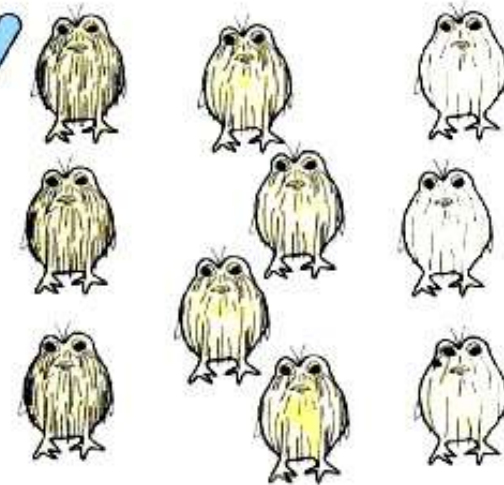
Genotipo idéntico  
conocido



Intenso

Intermedio

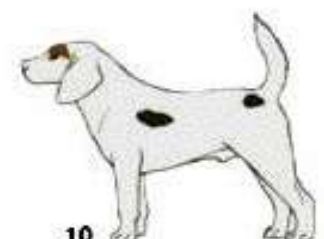
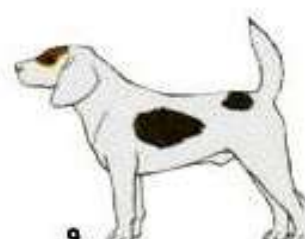
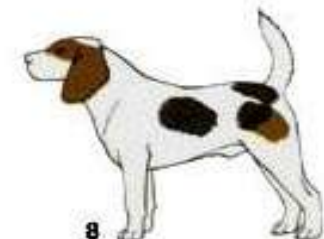
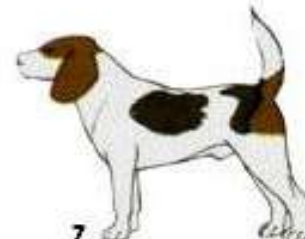
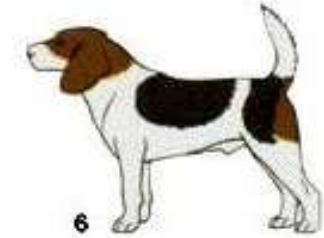
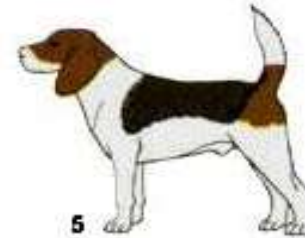
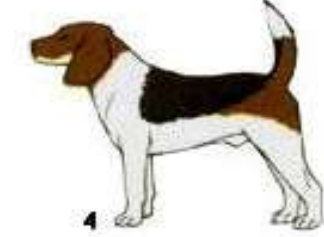
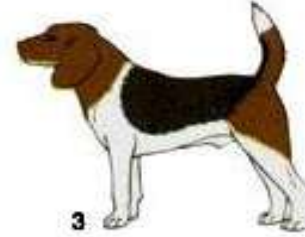
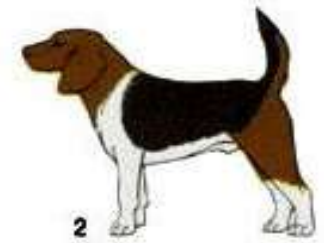
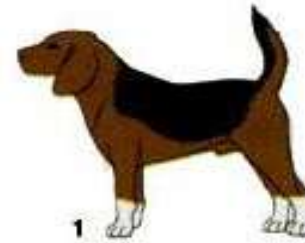
Suave



# EXPRESIVIDAD

La penetrancia y la expresividad se refieren a la expresión fenotípica variable de ciertos genes.

10 grados de expresividad variable en el carácter “piel manchada” en perros.



# EXPRESIVIDAD

La polidactilia se manifiesta en grados distintos



# CAUSAS DE LA PENETRANCIA Y DE LA EXPRESIVIDAD

1. Influencia del medio ambiente. Ej.: El fenotipo de individuos mutantes en un determinado ambiente puede ser igual al de un organismo *wild type*.

2. Influencia de otros genes. Ej.: Genes modificadores, epistáticos, o supresores del resto del genoma, pueden influenciar la expresión de otro gen, modificando su fenotipo típico.

Expresión fenotípica  
(cada círculo representa  
un individuo)



Penetrancia variable



Expresividad variable



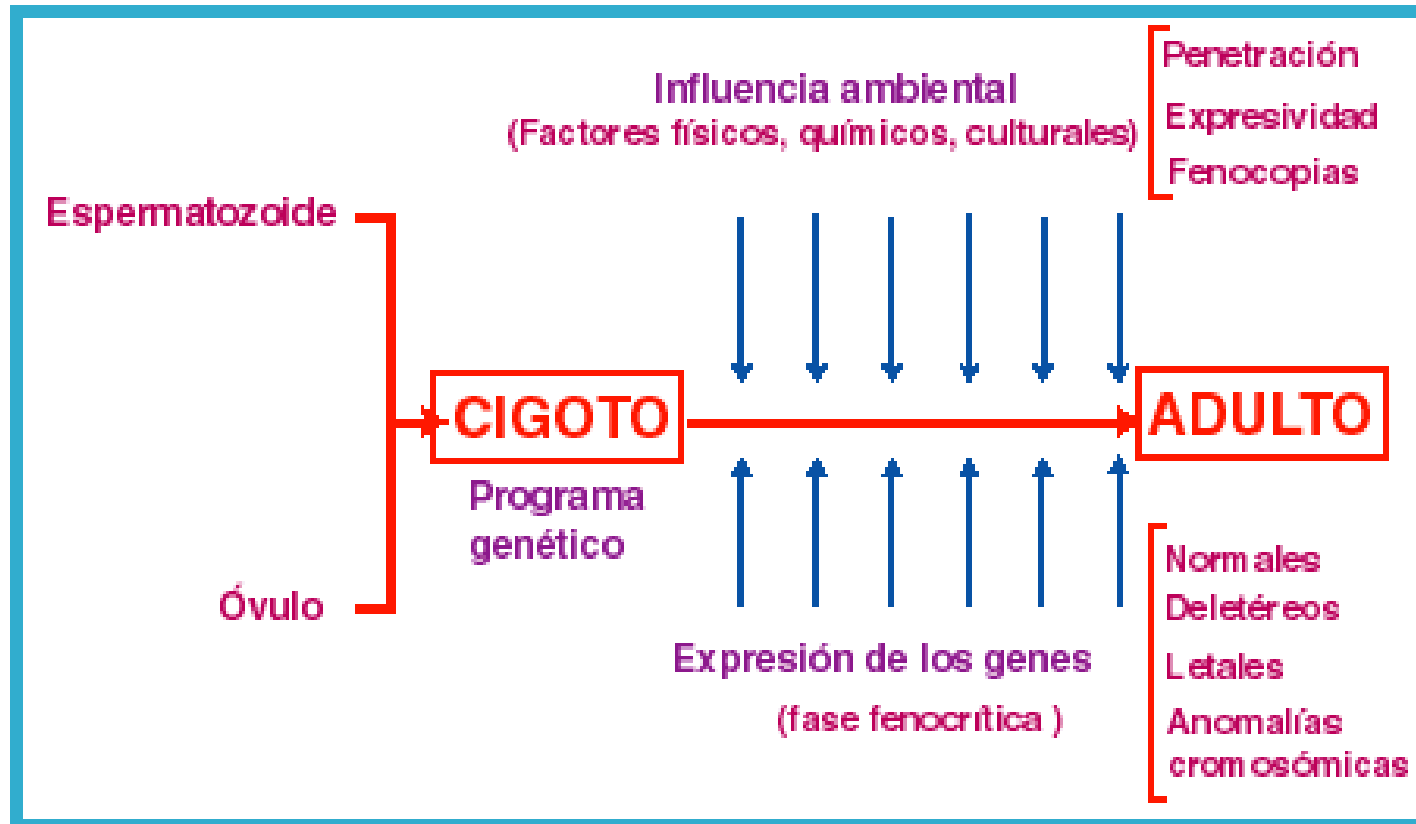
Penetrancia y expresividad variables



# NATURALEZA PROBABILÍSTICA DE LAS LEYES DE MENDEL

Las leyes de Mendel son **probabilísticas**, **no deterministas** (además, hay que tener en cuenta que, en la expresión del fenotipo, también influye el ambiente):

- Permiten predecir la probabilidad de los distintos genotipos y fenotipos que resultan de un cruce.
- Permiten inferir el número de genes que influyen sobre un carácter.



**Te**

**veo**

