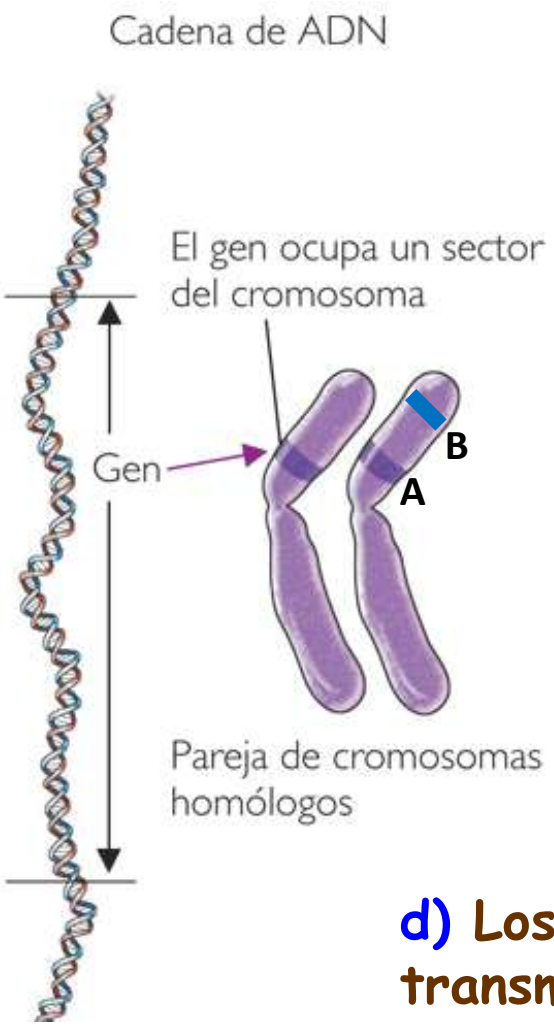
HERENCIA.
GENÉTICA MENDELIANA

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

a) Los genes están alineados en los cromosomas.



b) Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma (genes ligados) tienden a heredarse juntos (no cumplirían las leyes de Mendel).

(Morgan, 1910)

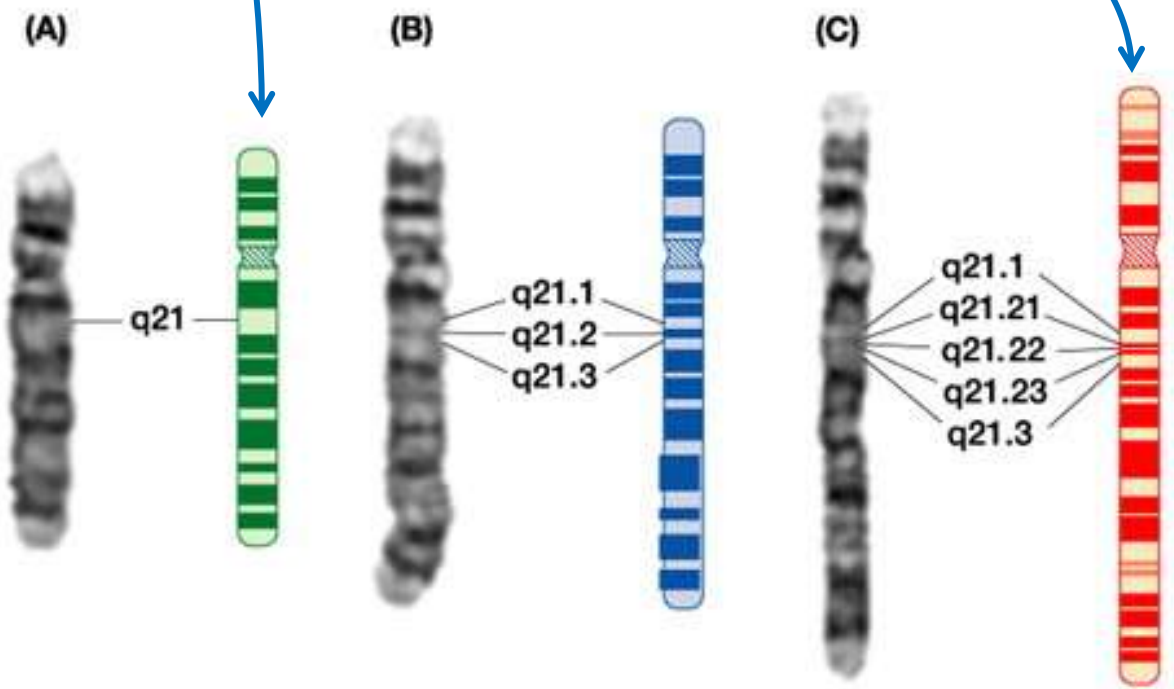
c) Mediante el entrecruzamiento de *cromátidas homólogas*, ocurrido en la *meiosis*, se produce una recombinación de genes.

d) Los cromosomas conservan la información genética, transmitiéndola, a través de la *mitosis*, la generación en generación.

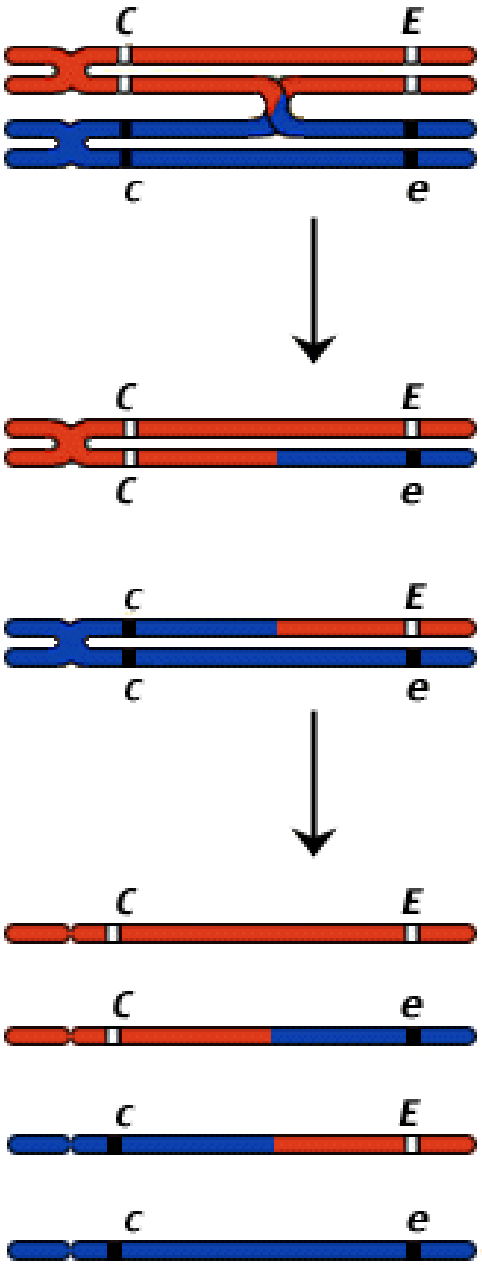
TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

a) Los genes están alineados en los cromosomas.

b) Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma (genes ligados) tienden a *heredarse juntos,* sobre todo mientras más juntos estén (no cumplirían las leyes de Mendel).



TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA



Apareamiento de cromosomas homólogos

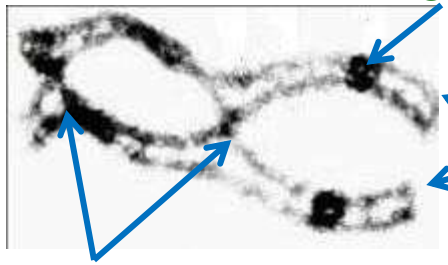
Separación de los cromosomas homólogos (Meiosis I)

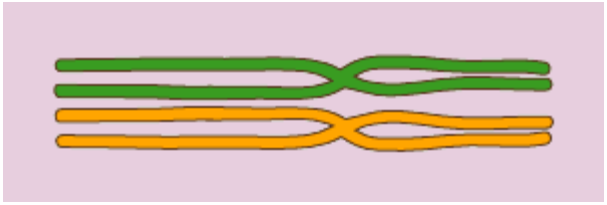
Separación de las Cromátidas (Meiosis II)

Cromosomas parentales

Cromosomas recombinantes

Entrecruzamiento



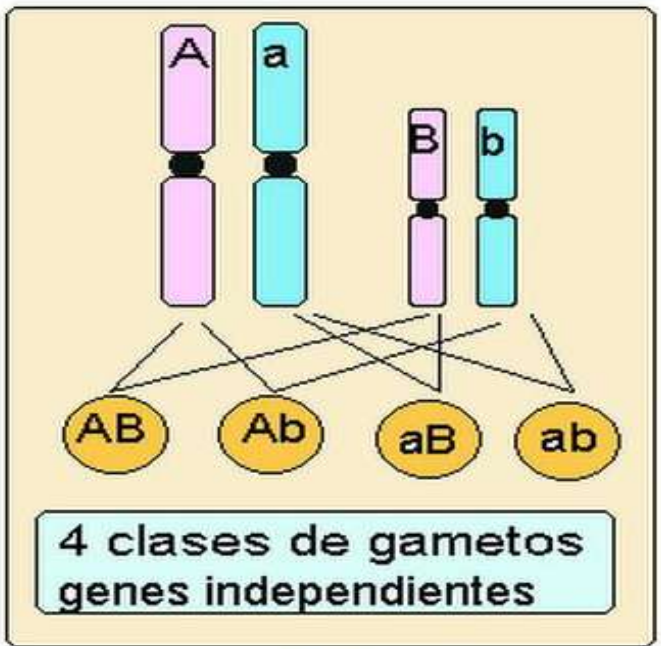


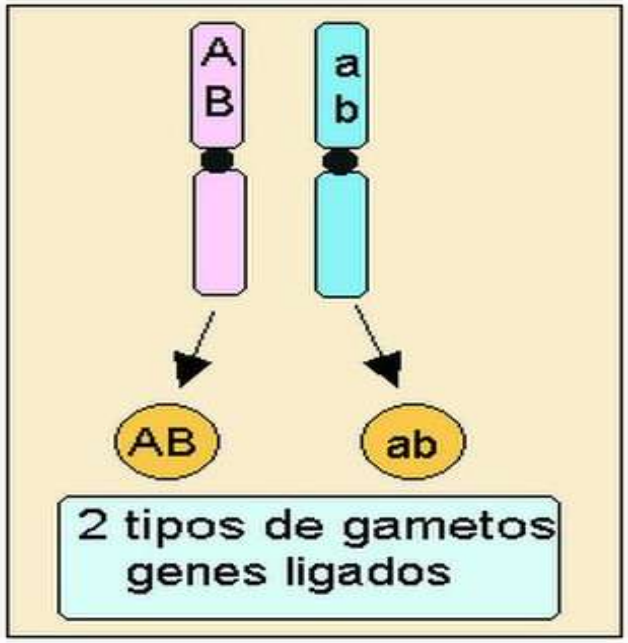
GENES LIGADOS

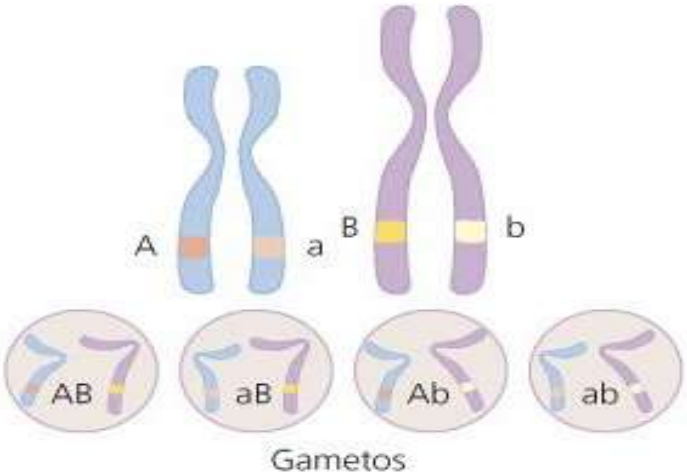
Ligamiento y recombinación

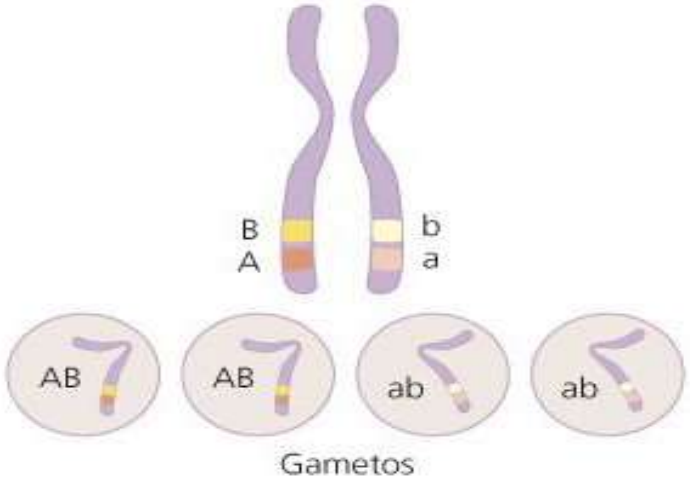
LIGAMIENTO

Es la asociación de genes en el mismo cromosoma formando grupos de ligamientos. Es una desviación de la segregación independiente.







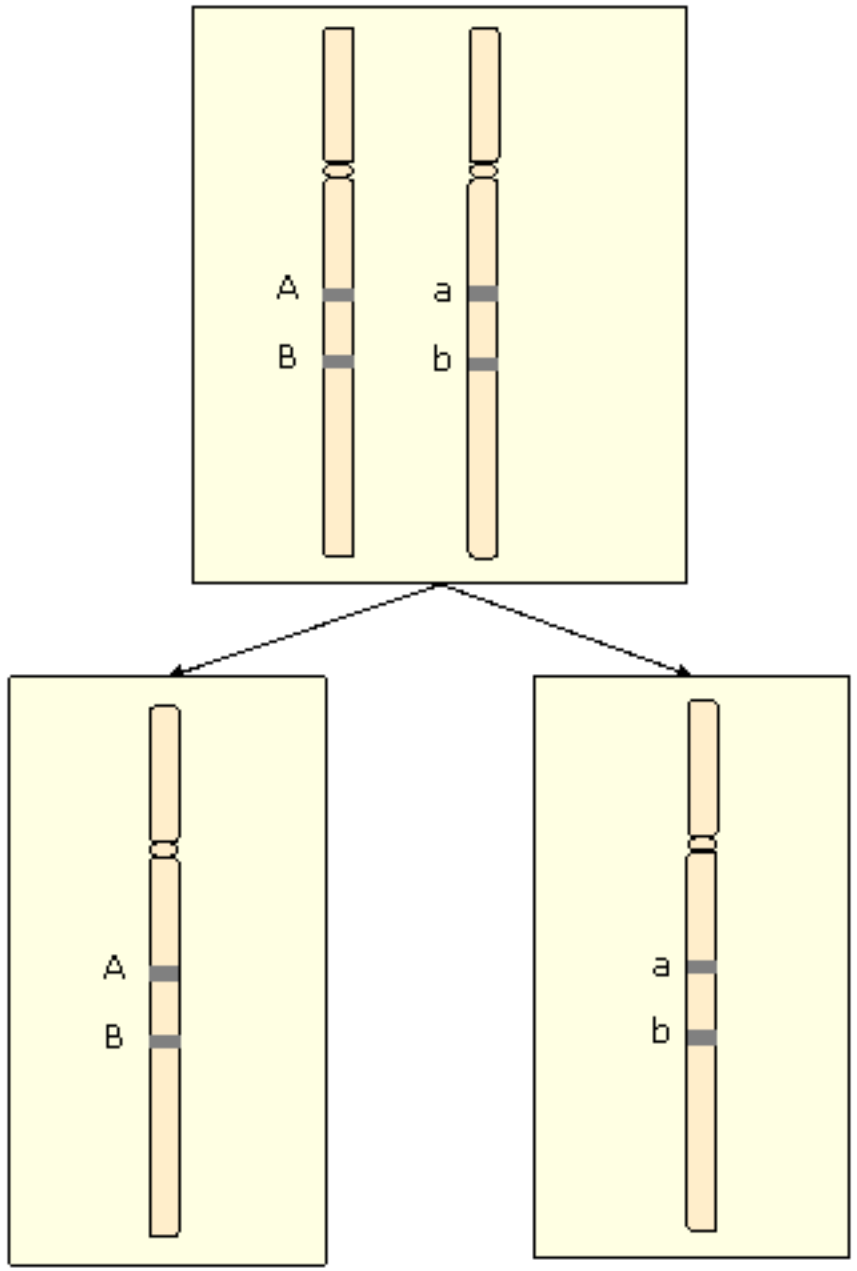


GENES LIGADOS (LIGAMIENTO ABSOLUTO)

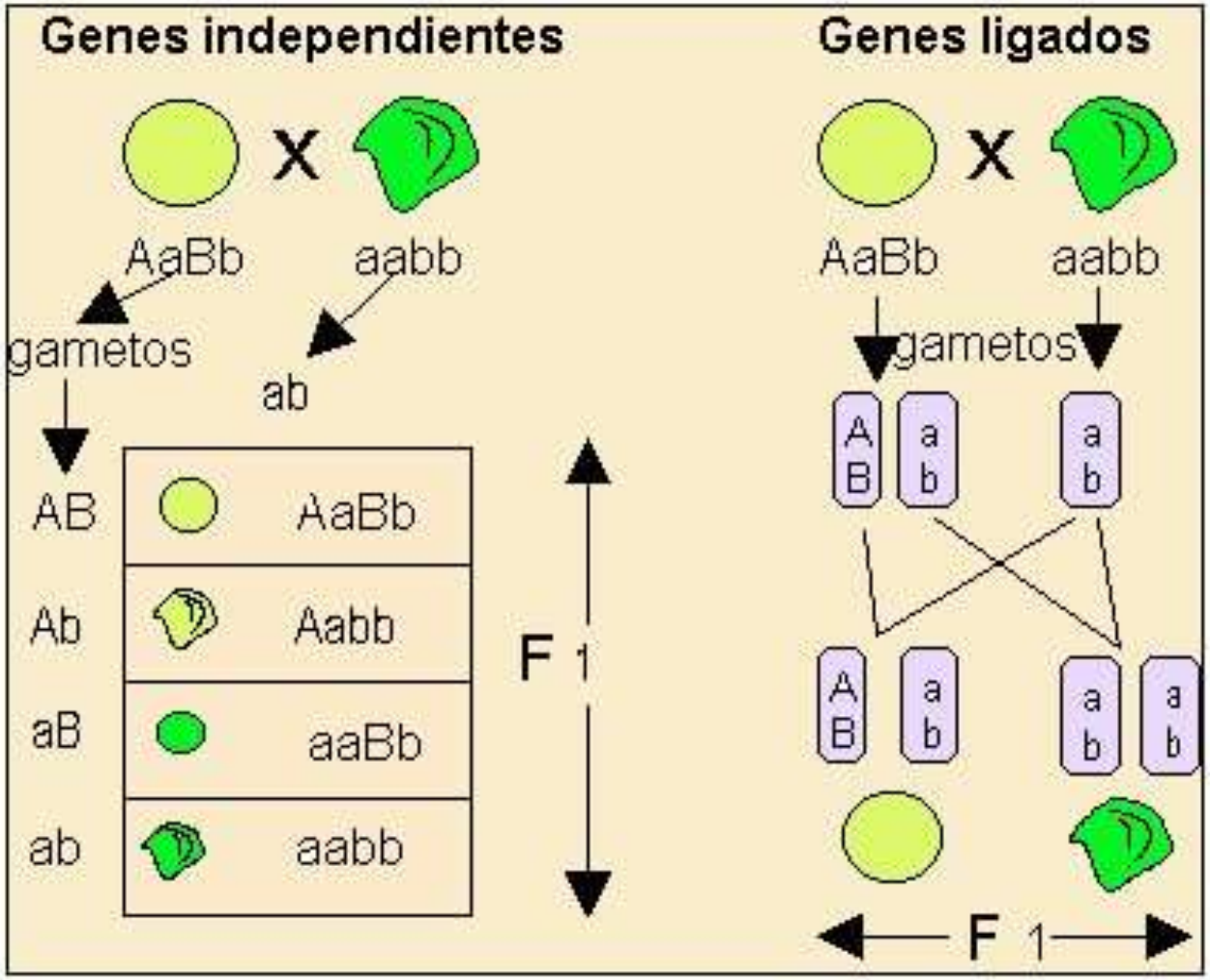
Los genes que se encuentran en el mismo cromosoma se dice que son **genes ligados**. Todos los genes que se encuentran en un mismo cromosoma constituyen un **grupo de ligamiento**.

Si los genes ligados están muy próximos, lo más probable será que durante la profase I de la meiosis no se produzca ningún sobrecruzamiento entre ellos y pasarán juntos a los gametos sin separarse. En este caso diremos que el **ligamiento es absoluto**.

En este caso el dihíbrido (Aa,Bb) solo producirá dos tipos de gametos al 50%.

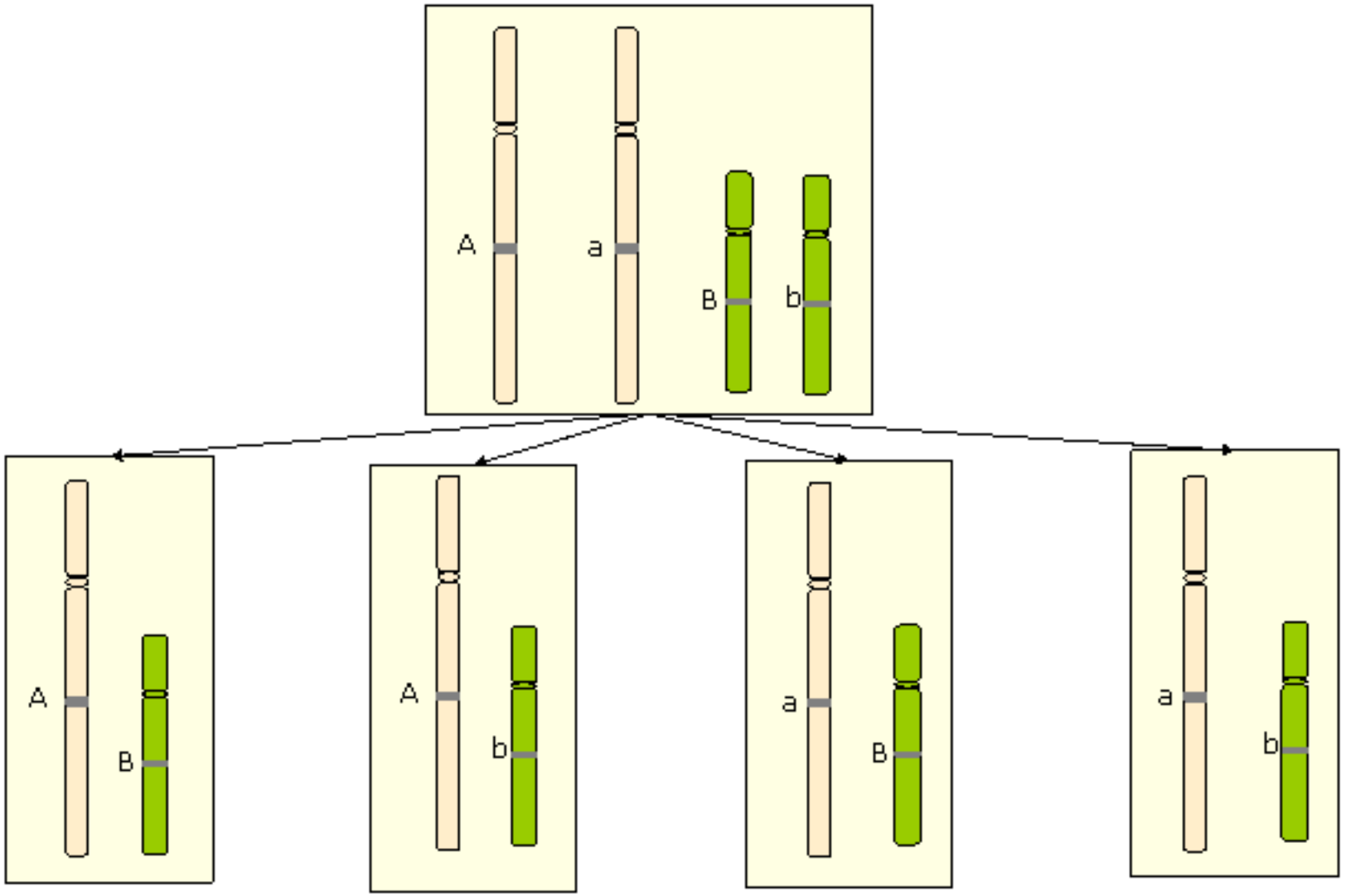


CRUCE DE GENES INDEPENDIENTES O CONLIGAMIENTO



EXPLICACIÓN DE LA TERCERA LEY DE Mendel (GENES NO LIGADOS)

La 3ª Ley de Mendel se cumple sólo en el caso de que los genes que determinan ambos caracteres se encuentren en cromosomas homólogos distintos (**genes independientes**). Pues sólo en este caso puede el dihíbrido (Aa,Bb) formar 4 gametos distintos al 25%. Cuando los genes que determinan ambos caracteres se encuentran en el mismo par de cromosomas, **genes ligados**, la 3ª Ley de Mendel no se puede cumplir.



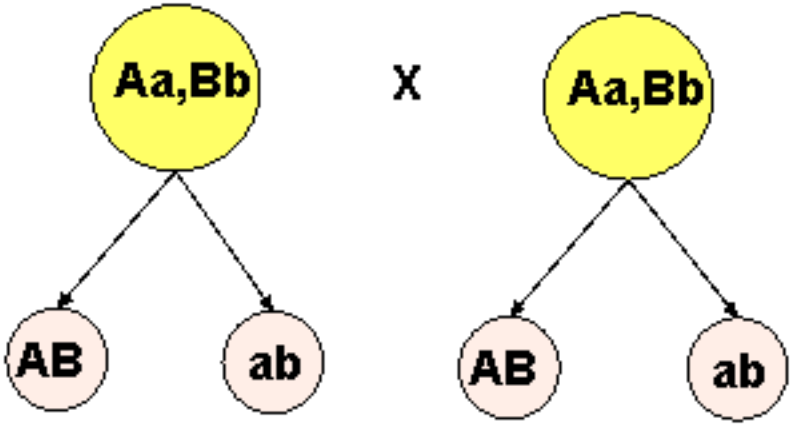
Limitaciones a la 3ª Ley de Mendel:

Ejemplo hipotético.
Suponiendo que los caracteres color de la piel y textura de la piel de los guisantes hubiesen estado ligados con ligamiento absoluto, de tal manera que A y B hubiesen estado en el mismo cromosoma y a y b en el homólogo, al cruzar los dihíbridos (Aa,Bb) para ambos caracteres, Mendel hubiese obtenido:

3 amarillos, lisos
1 verde rugoso

En lugar de lo que obtuvo:

9 amarillos lisos
3 verdes lisos
3 amarillos rugosos
1 verde rugoso



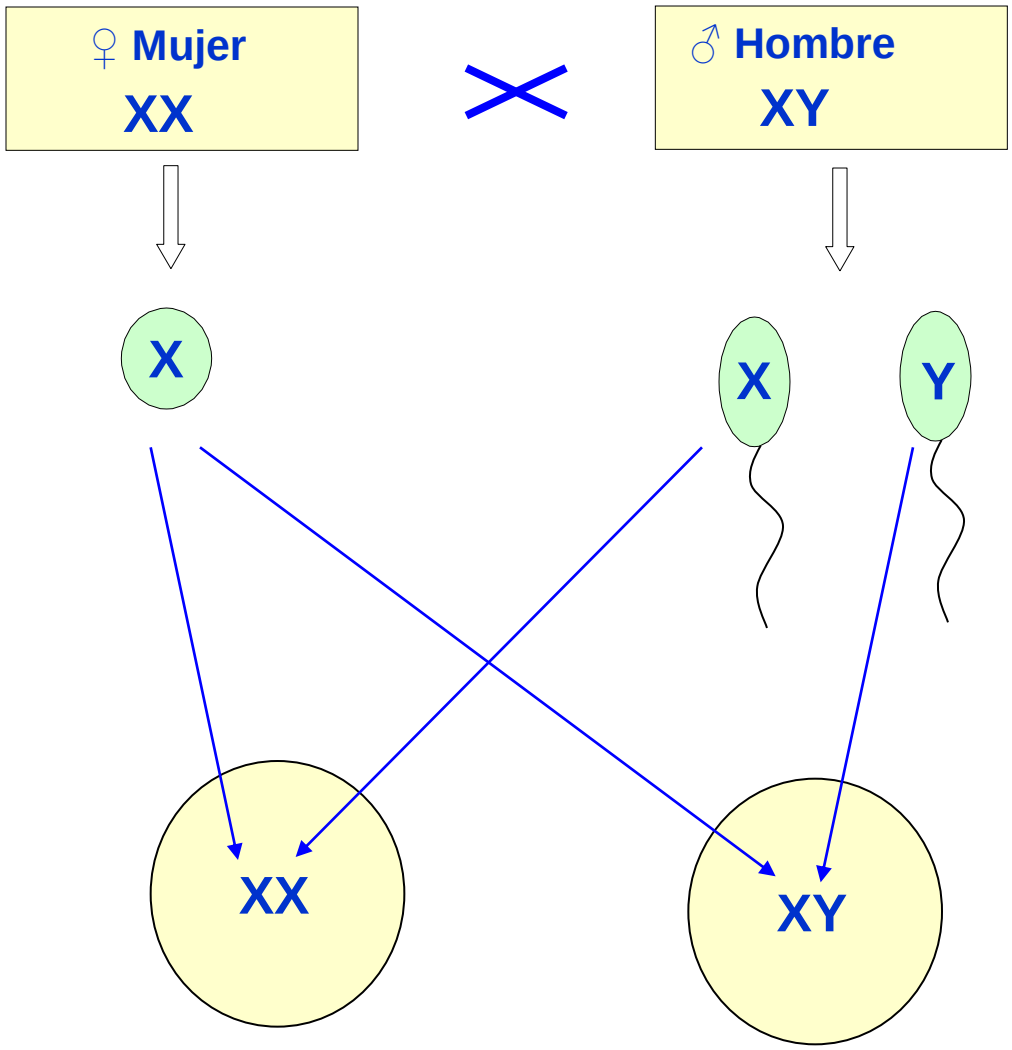
	AB	ab
AB	AA,BB	Aa,Bb
ab	Aa,Bb	aa,bb

LA HERENCIA DEL SEXO

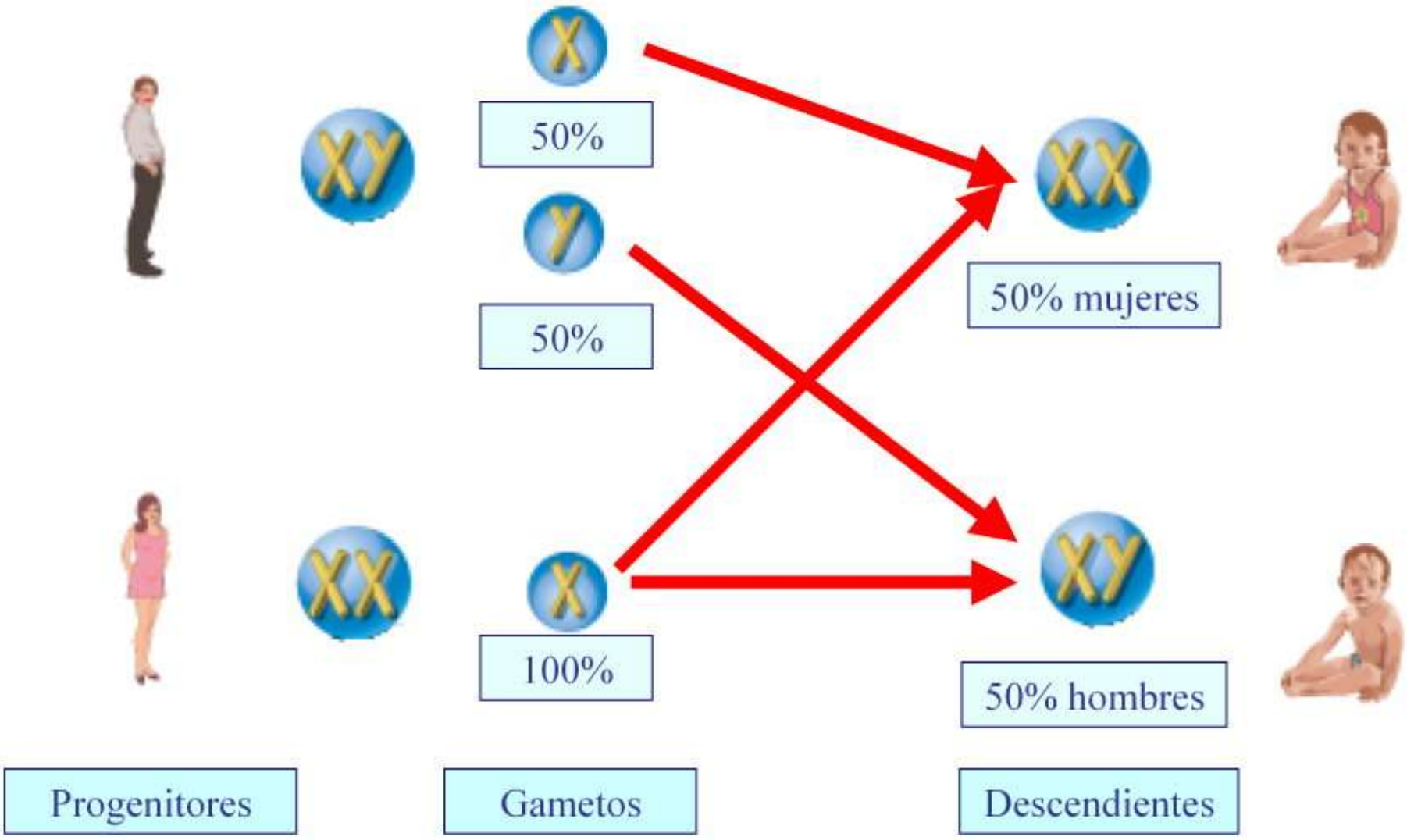
Dr. Antonio Barbadilla

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 zigoto dará una mujer. Si se unen un óvulo X con un espermatozoide Y, dará una hombre.



DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA DEL SEXO (HUMANOS)



HERENCIA LIGADA AL SEXO

PATRONES DE HERENCIA

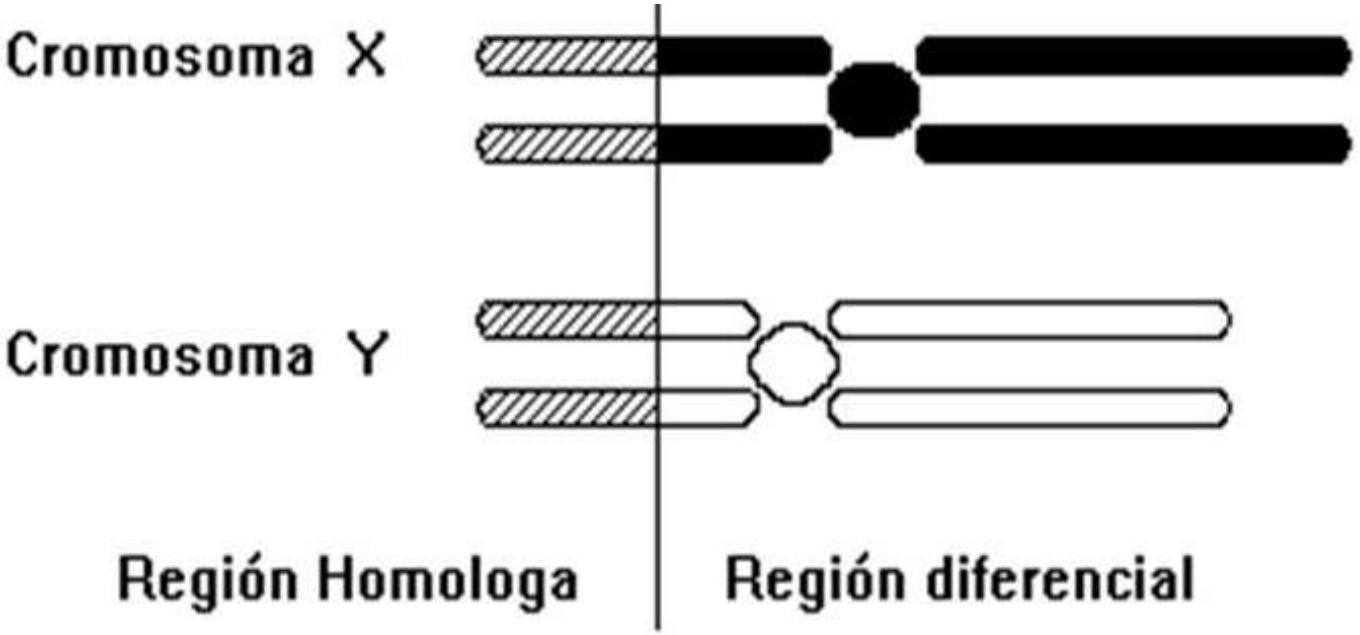
Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

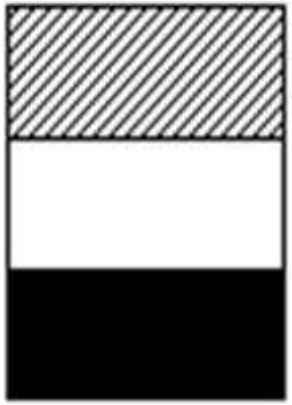
- Herencia ligada al sexo: basada en la variación de genes simples en los cromosomas determinantes del sexo (*heterocromomas*).

- 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*).

HERENCIA LIGADA AL SEXO



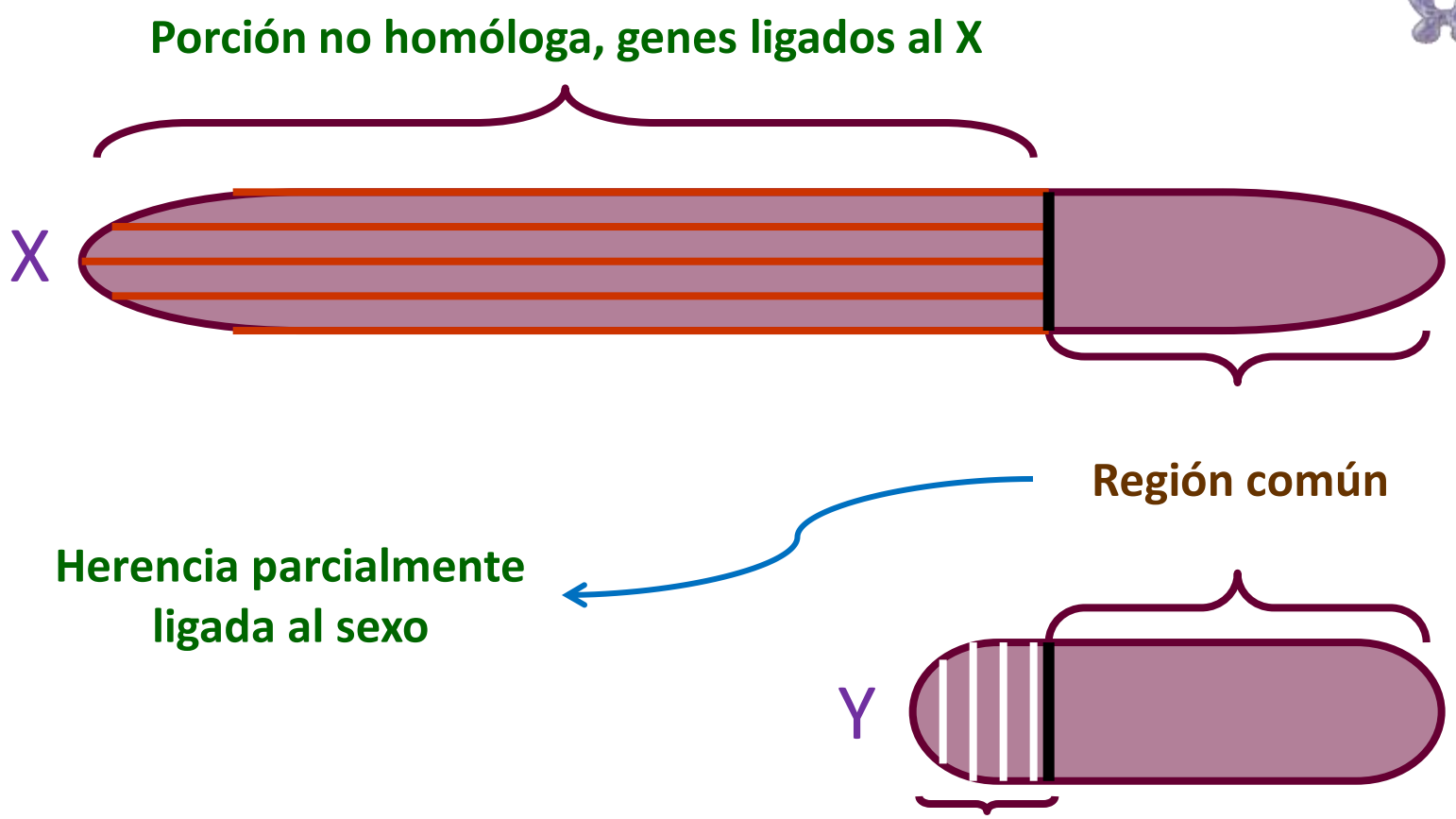


Características ligadas parcialmente al sexo

Características ligadas totalmente al cromosoma Y

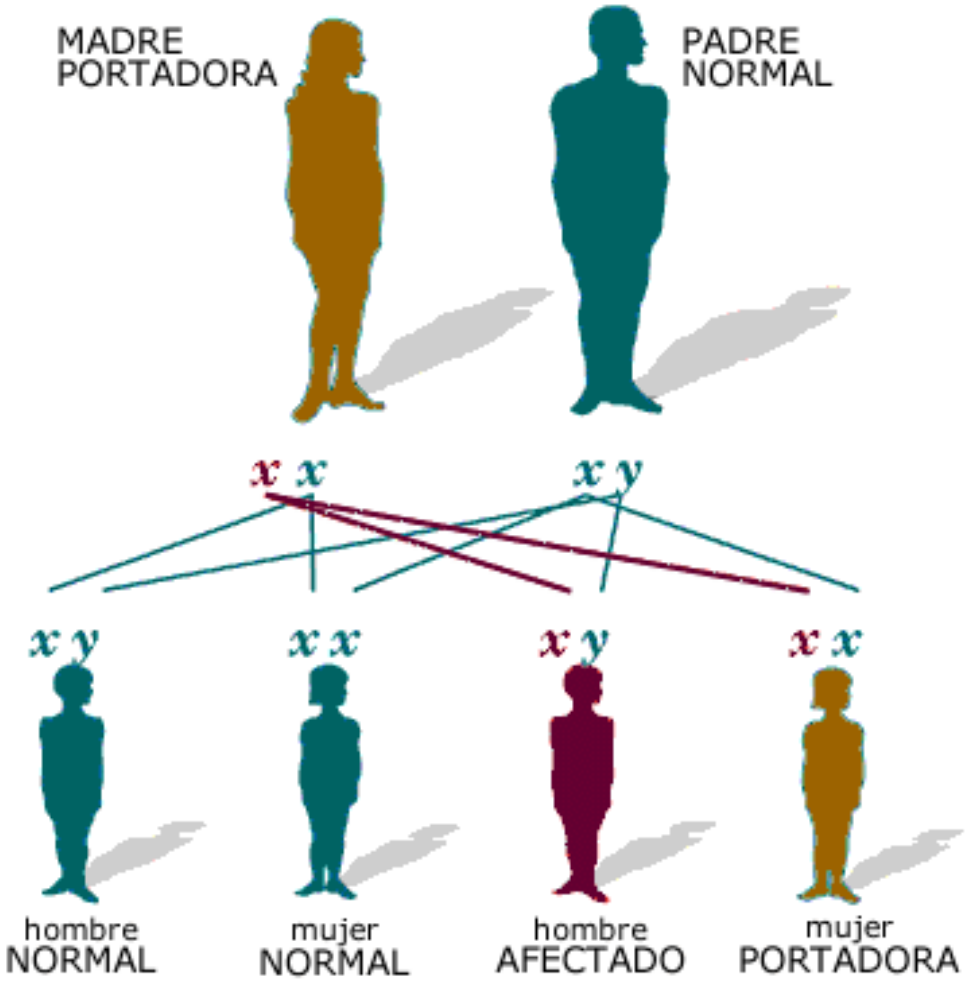
Características ligadas totalmente al cromosoma X

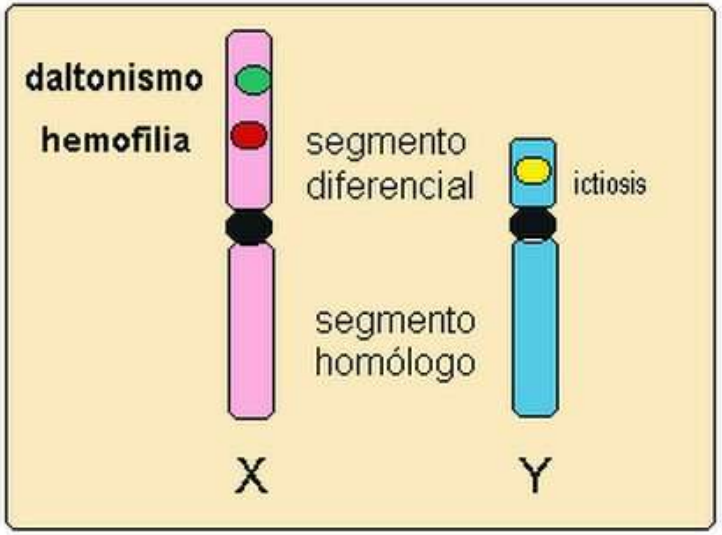
HERENCIA LIGADA AL SEXO



En los machos, existe hemicigosis, por tanto, los genes de la zona no común se manifestarán siempre, aunque sean recesivos. Pero en las hembras, los alelos recesivos solo se manifestarán en homocigosis.

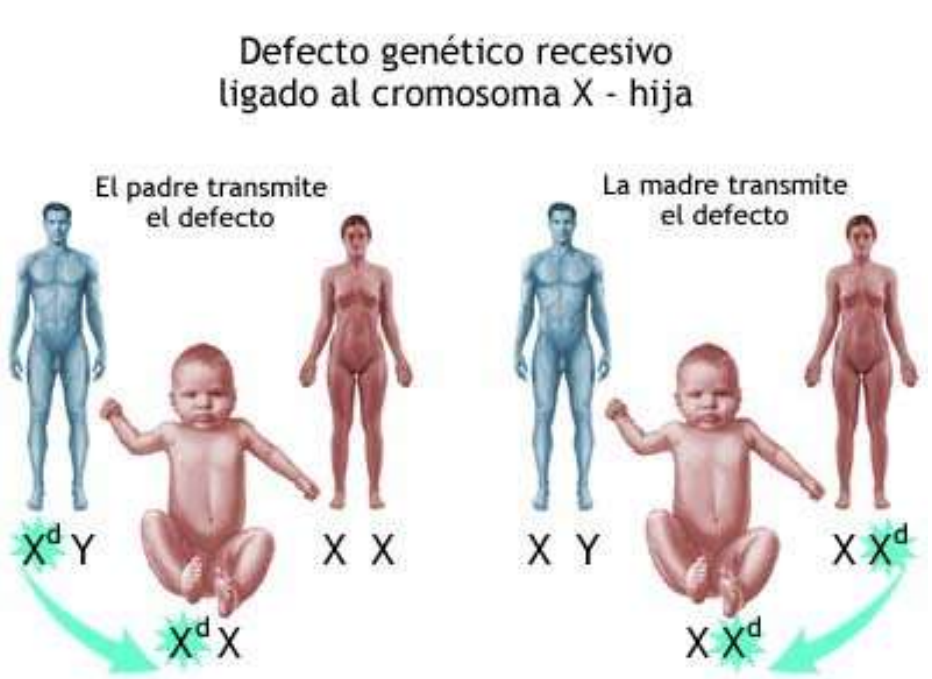
HERENCIA LIGADA CROMOSOMA X

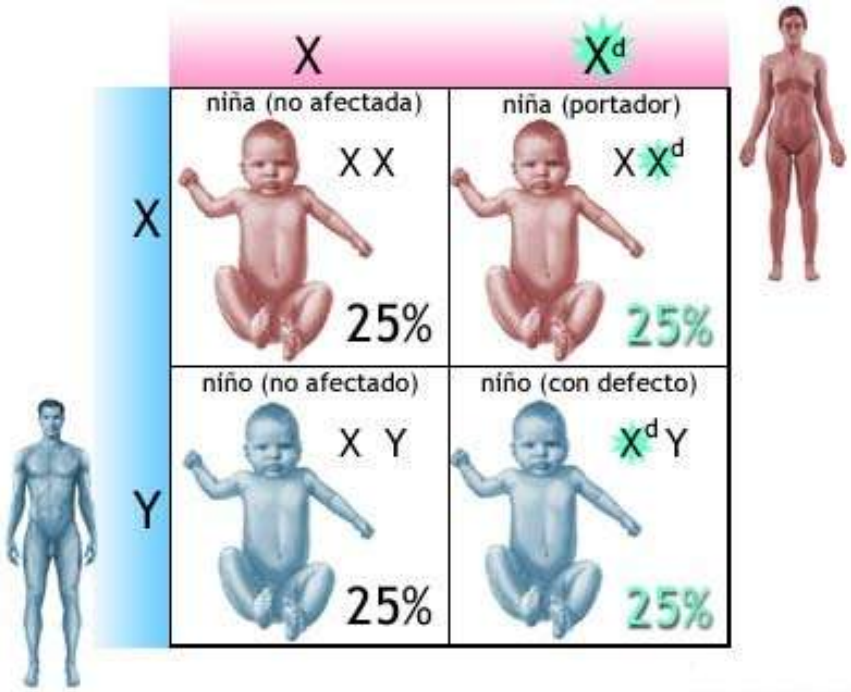




La mayor parte del cromosoma Y es casi genéticamente inactivo, igual que el segmento común del cromosoma X. En cambio, el segmento no común del cromosoma X contiene más de 120 genes.

HERENCIA LIGADA CROMOSOMA X





Las hijas están afectadas sin 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

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

25% mujer normal, X^HX^H

25% mujer portadora, X^HX^h

25% hombre normal, X^HY

25% hombre hemofílico, X^hY

♀ Mujer X^HX^h × ♂ Hombre X^HY

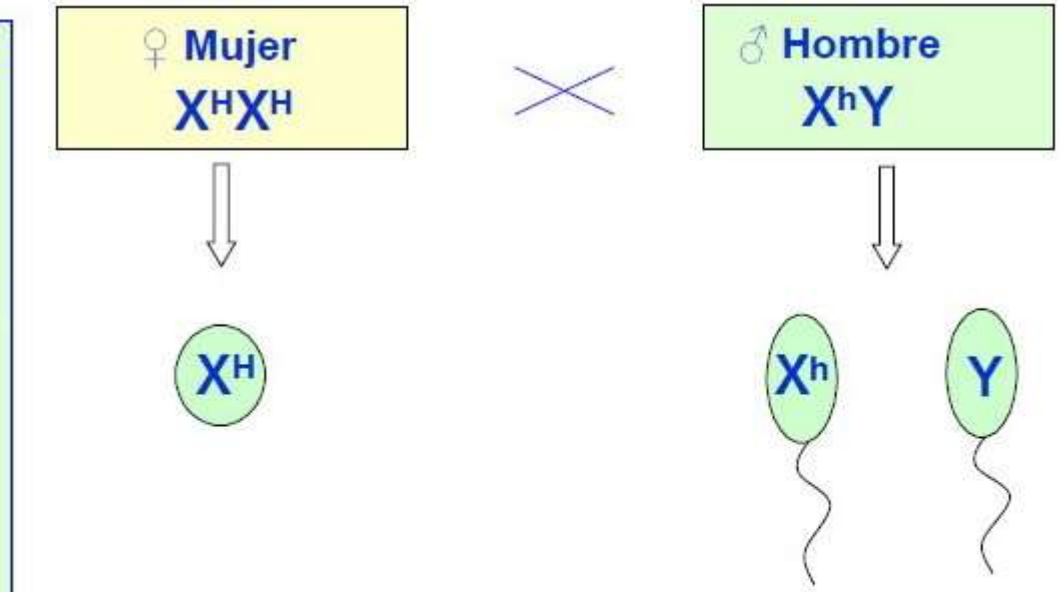
	X^H	Y
X^H	X^HX^H	X^HY
X^h	X^HX^h	X^hY

HERENCIA LIGADA AL SEXO. HEMOFILIA

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

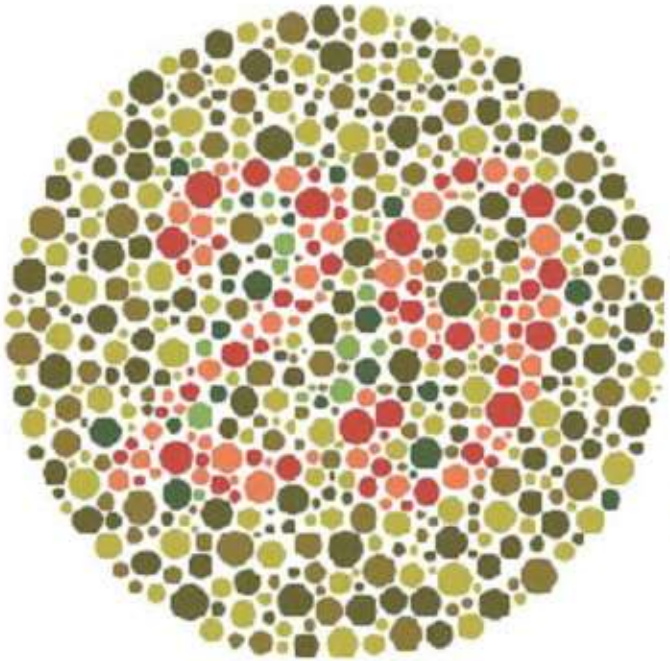
50% mujer portadora, X^HX^h

50% hombre normal, X^HY



	X^h	Y
X^H	X^HX^h	X^HY

HERENCIA LIGADA AL SEXO. DALTONISMO



Test del daltonismo

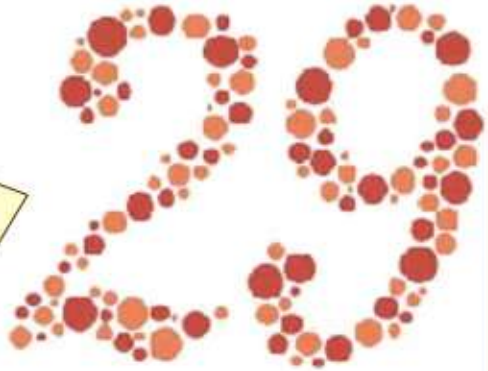
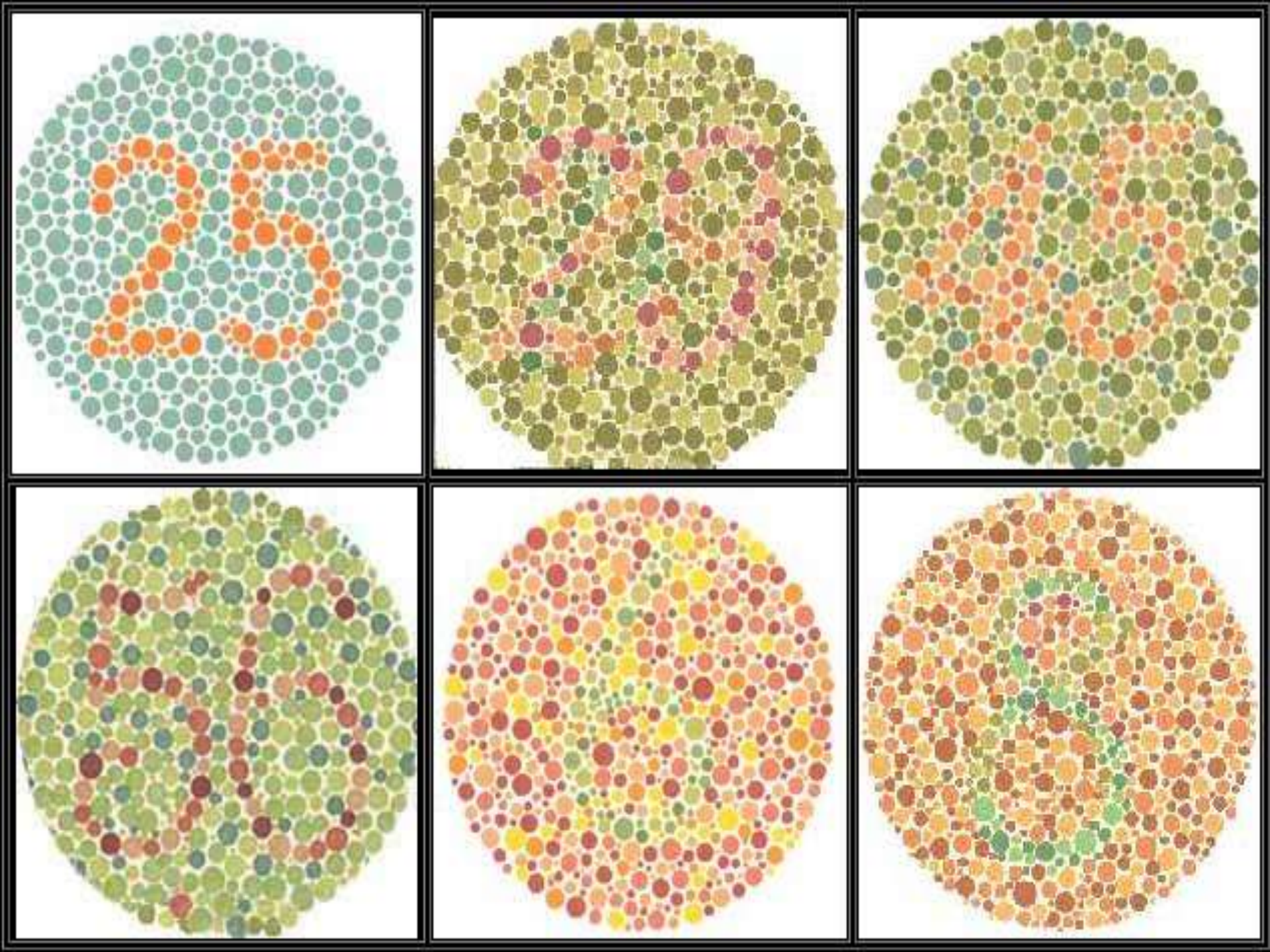
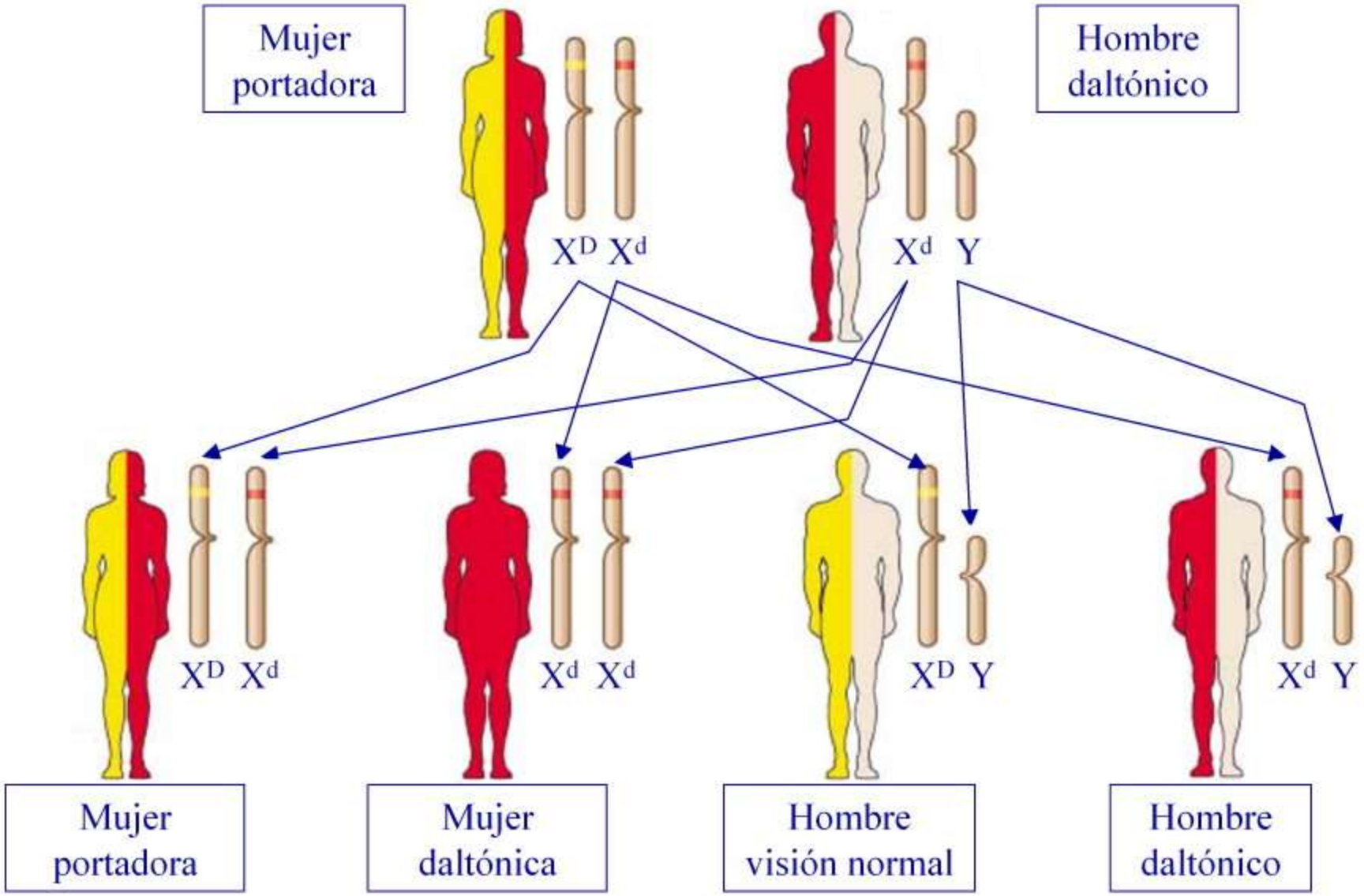


Imagen que observa dentro del círculo una persona de visión normal.

Una persona daltónica verá el número 70.



HERENCIA LIGADA AL SEXO. DALTONISMO



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.

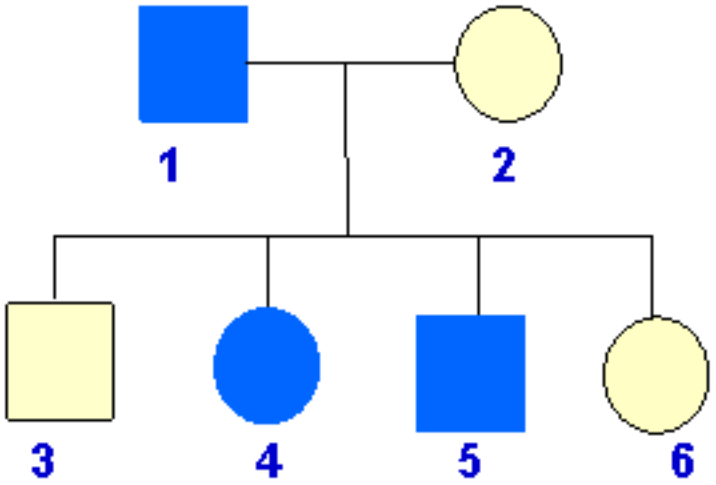
CALVICIE HEREDITARIA

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.

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

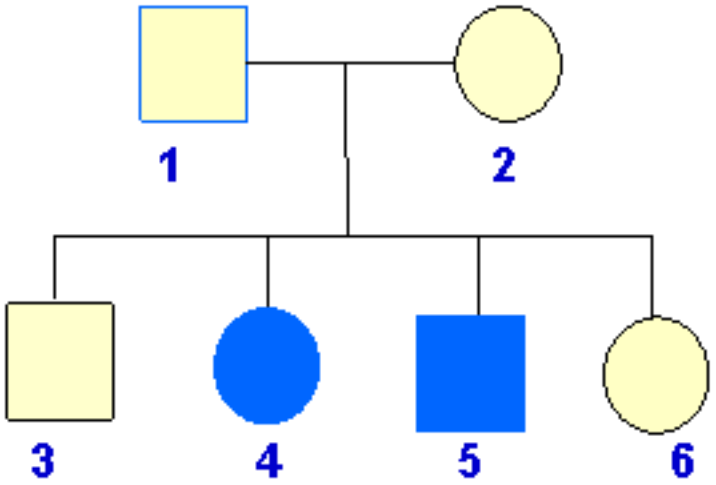
1ª) El gen no estará ligado al cromosoma Y, si el carácter lo presenta por lo menos alguna mujer.



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



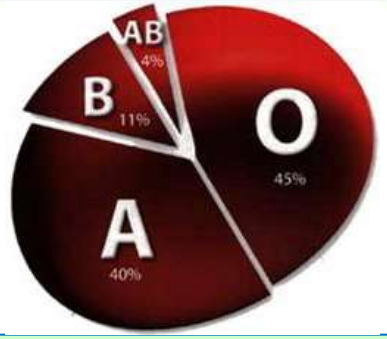
Razonamiento: A 5 el cromosoma Y le ha venido de su padre, 1, luego 1 también debería presentar el carácter.

HERENCIA AUTOSÓMICA

HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS: SISTEMA ABO

Grupo sanguíneo	Antígenos en la membrana de los glóbulos rojos	Anticuerpos en el plasma
A	Antígeno A	Anti-B
B	Antígeno B	Anti-A
AB	Antígenos A y B	No anticuerpos
0	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).

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.

Genotipos posibles	*Fenotipos*
$I^A I^A$	A
$I^A I^0$	A
$I^B I^B$	B
$I^B I^0$	B
$I^A I^B$	AB
$I^0 I^0$	0

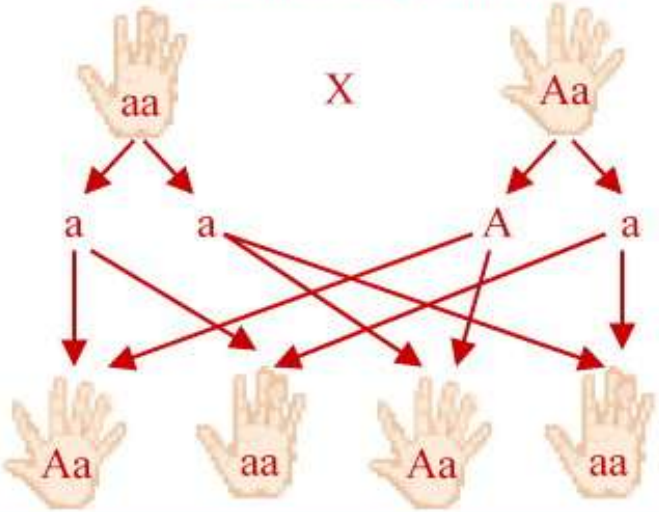
ENFERMEDADES HEREDITARIAS LIGADAS A LOS AUTOSOMAS

ALELOS DOMINANTES

Se manifiesta la enfermedad tanto en homocigóticos como en heterocigóticos.

a → Mano con 5 dedos

A → Mano con polidactilia



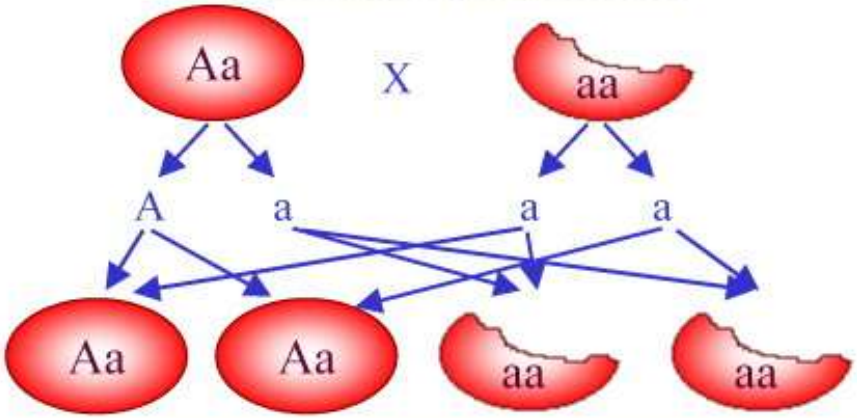
Esto sucede por ejemplo en la polidactilia, sindactilia y braquidactilia.

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)

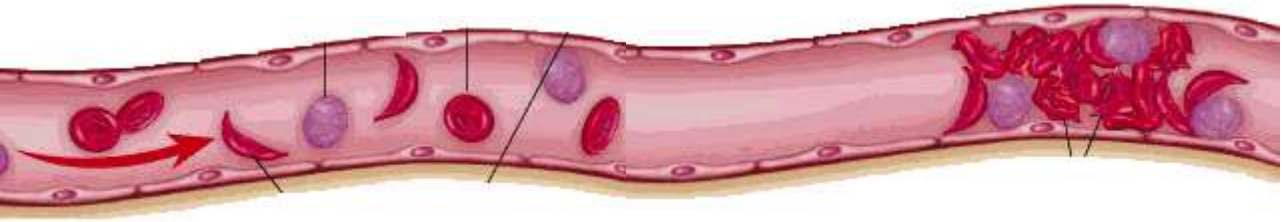
Pies con sindactilia y ectrodactilia

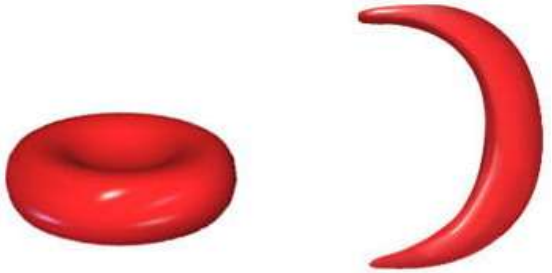
SINDACTILIA

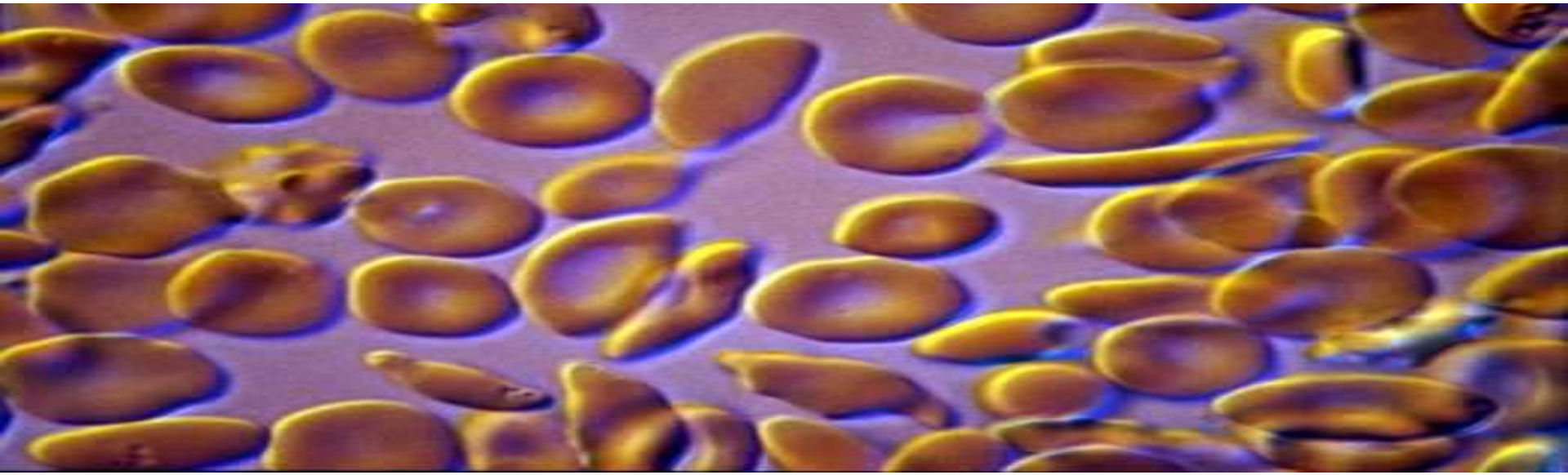
BRAQUIDACTILIA

ANEMIA FALCIFORME

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.

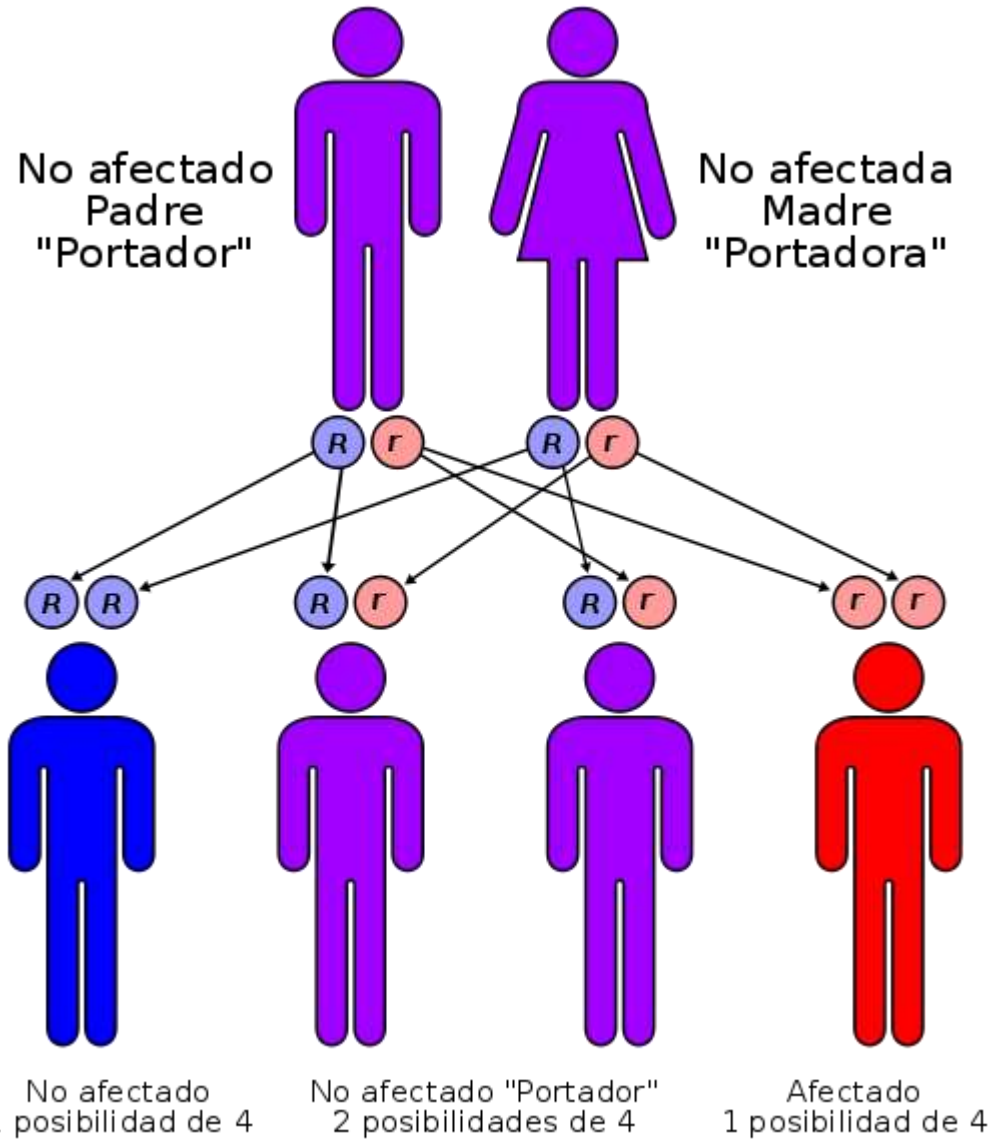






Quienes la padecen muestran una cierta resistencia a la *malaria*: el parásito *Plasmodium* es incapaz de introducirse en los eritrocitos e infectarlos.

UN CASO DE TRANSMISIÓN DE LA ANEMIA FALCIFORME



ALBINISMO

MIOPÍA HEREDITARIA

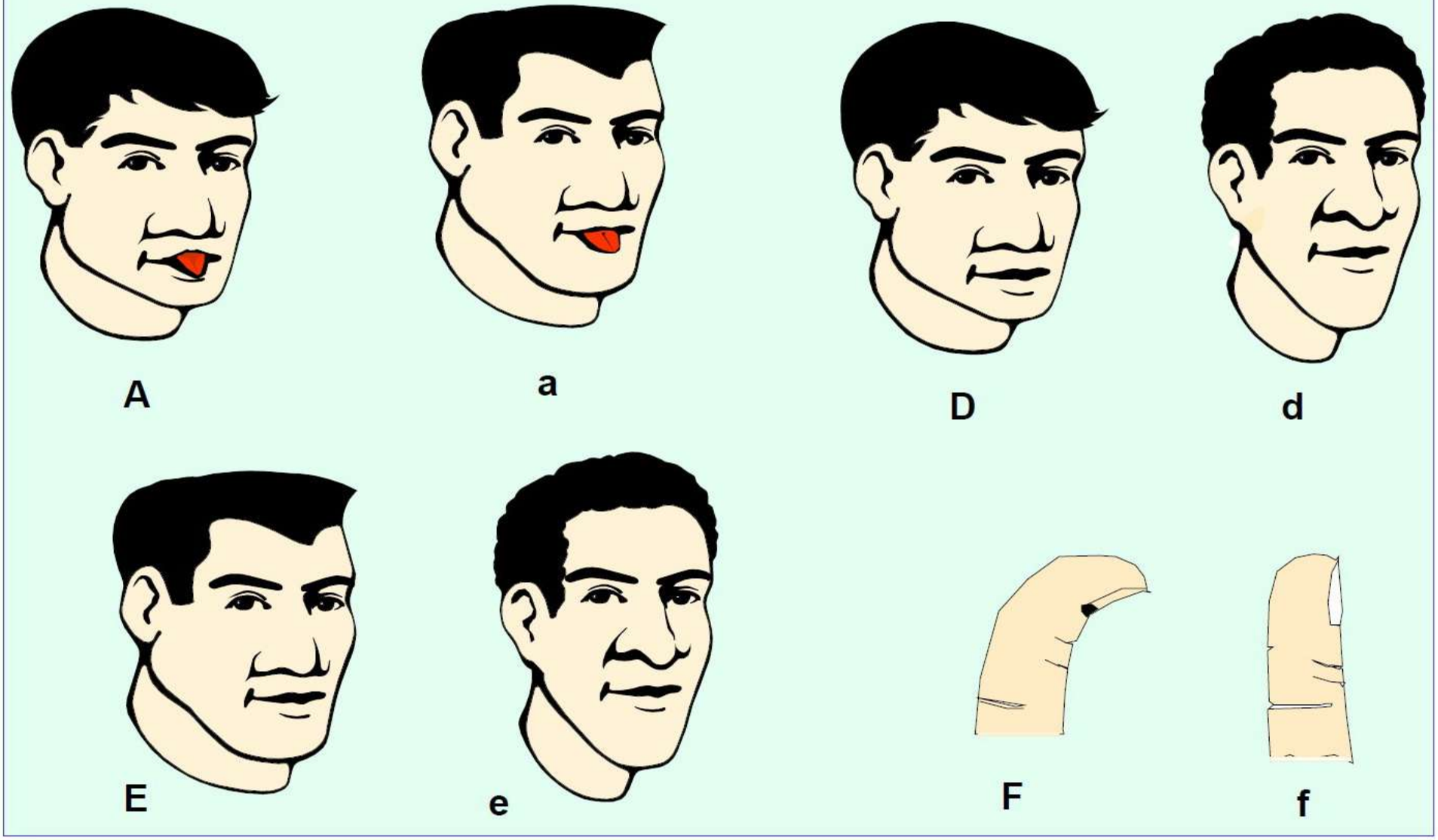
Ciertos tipos de miopía se heredan genéticamente. Este **carácter**, está determinado por dos **genes alelos** que llamaremos **A** y **a**. El gen A, **dominante**, determina que la persona sea miope; mientras que el gen a, **recesivo**, determina el **fenotipo** normal (no miope).

CARÁCTER: Miopía hereditaria.

ALELOS: Este gen tiene dos alelos.
A ..... miope
a ..... normal (no miope)

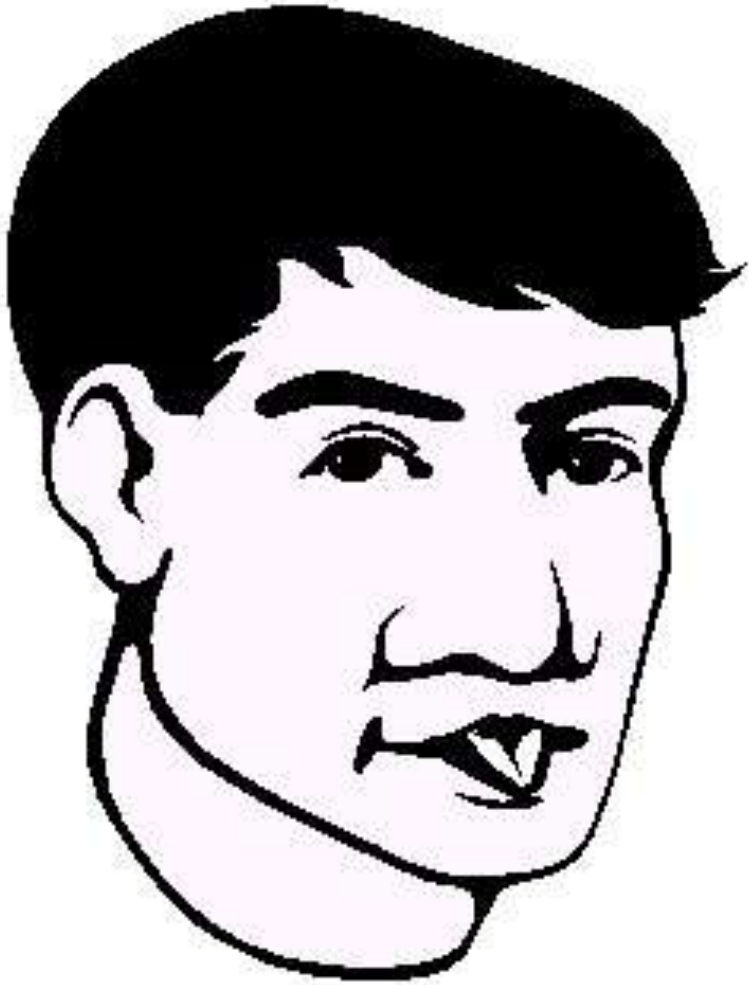
Genotipos	Fenotipos
AA (homocigótico)	Miope
aa (homocigótico)	Normal (no miope)
Aa (heterocigótico)	Miope

Ejemplos de caracteres genéticos mendelianos en la especie humana

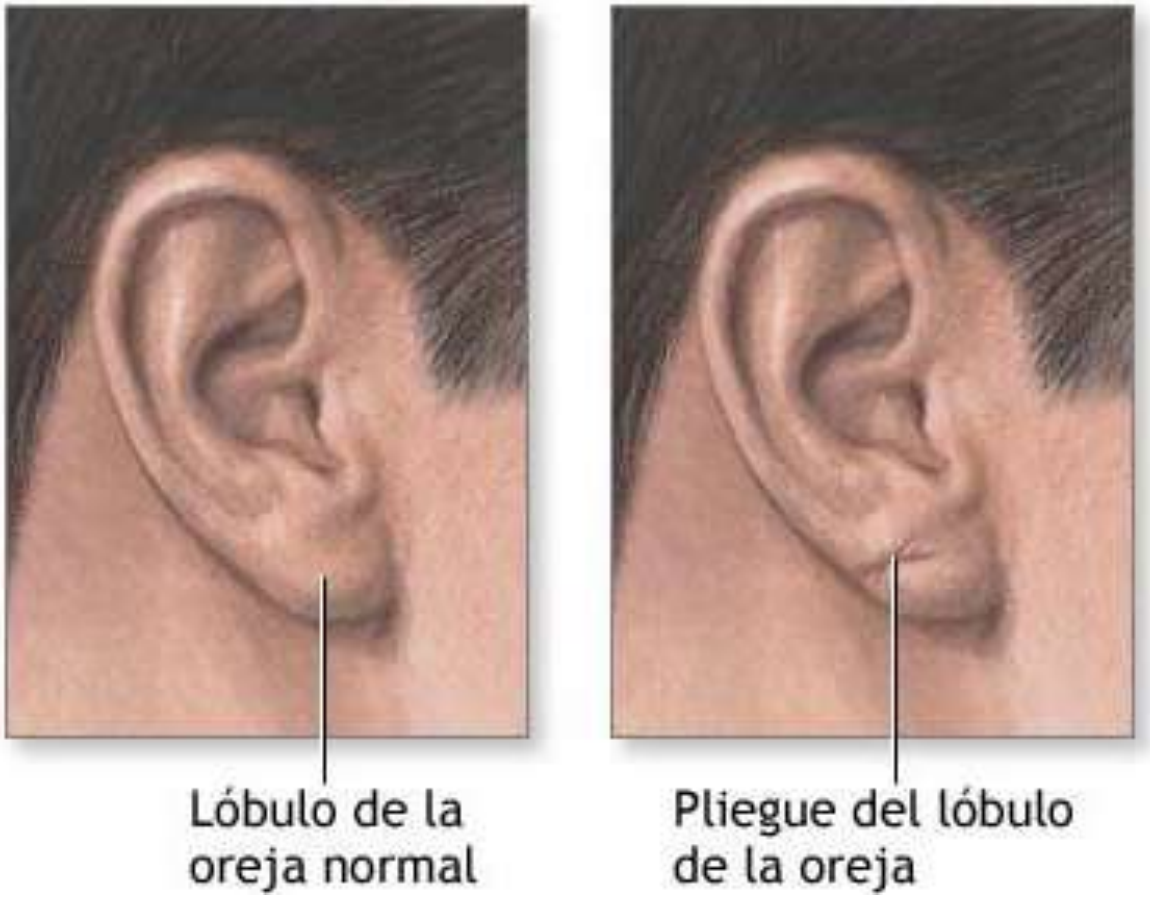


Algunos fenotipos en la especie humana. A y a) Lengua plegada y recta; D y d) lóbulo de la oreja libre y pegado; E y e) línea frontal del pelo en pico y recto; F y f) pulgar curvado y recto.

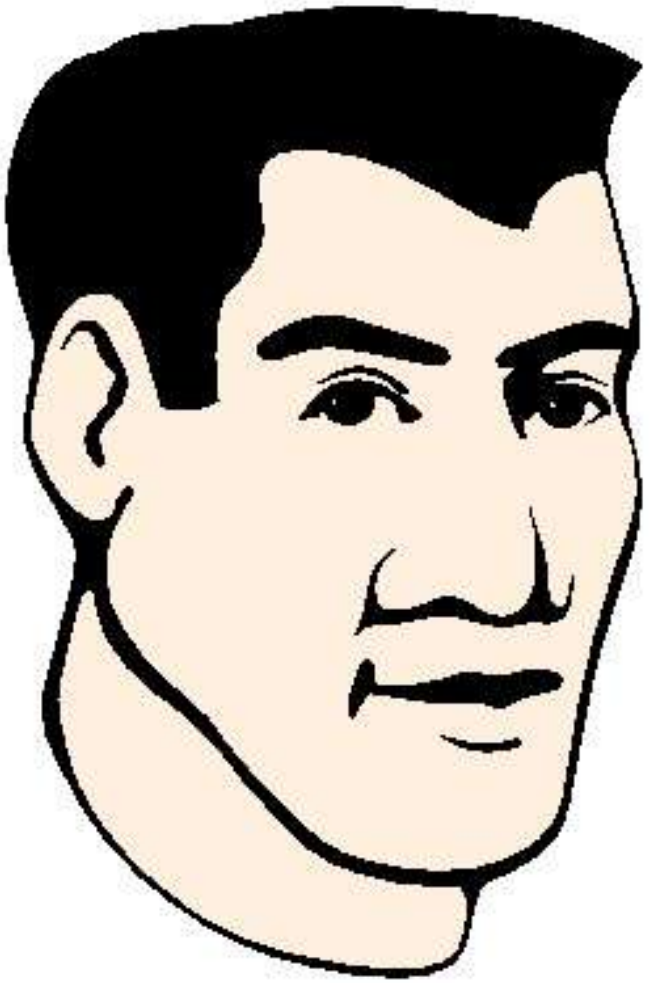
LA LENGUA PLEGADA DOMINA SOBRE LA LENGUA RECTA



EL LÓBULO DE LA OREJA LIBRE DOMINA SOBRE EL PLEGADO



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

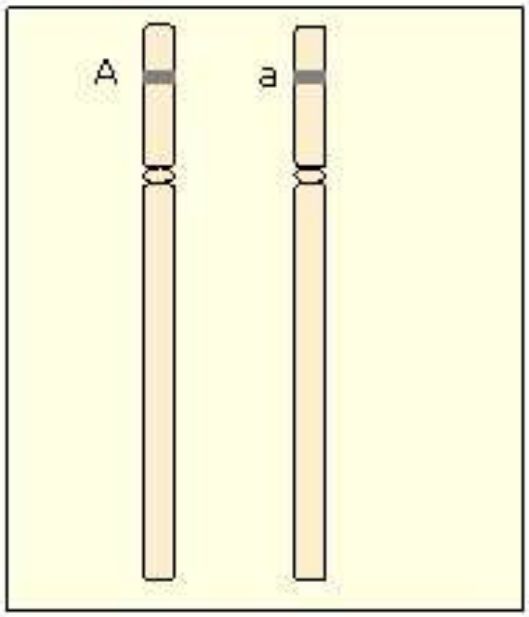
LOS HOYUELOS ES UN CARÁCTER DOMINANTE

LAS PECAS TINEN INFLUENCIA GENÉTICA Y DEL SOL

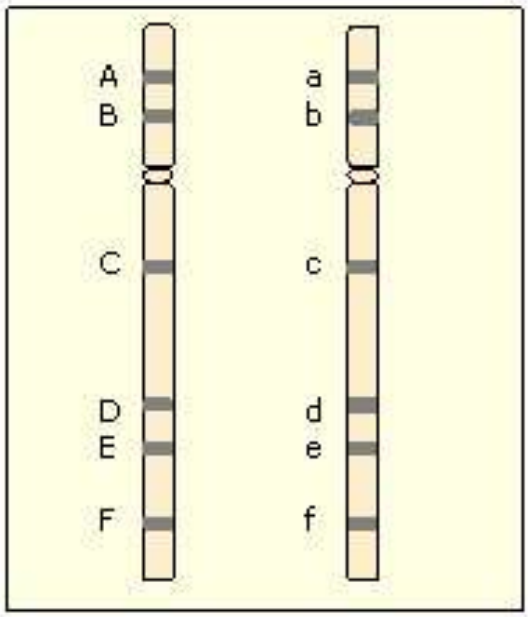
EXPRESIÓN DEL MENSAJE GENÉTICO

CARACTERES POLIGÉNICOS O CUANTITATIVOS

La manifestación de un carácter se debe a gran nº 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

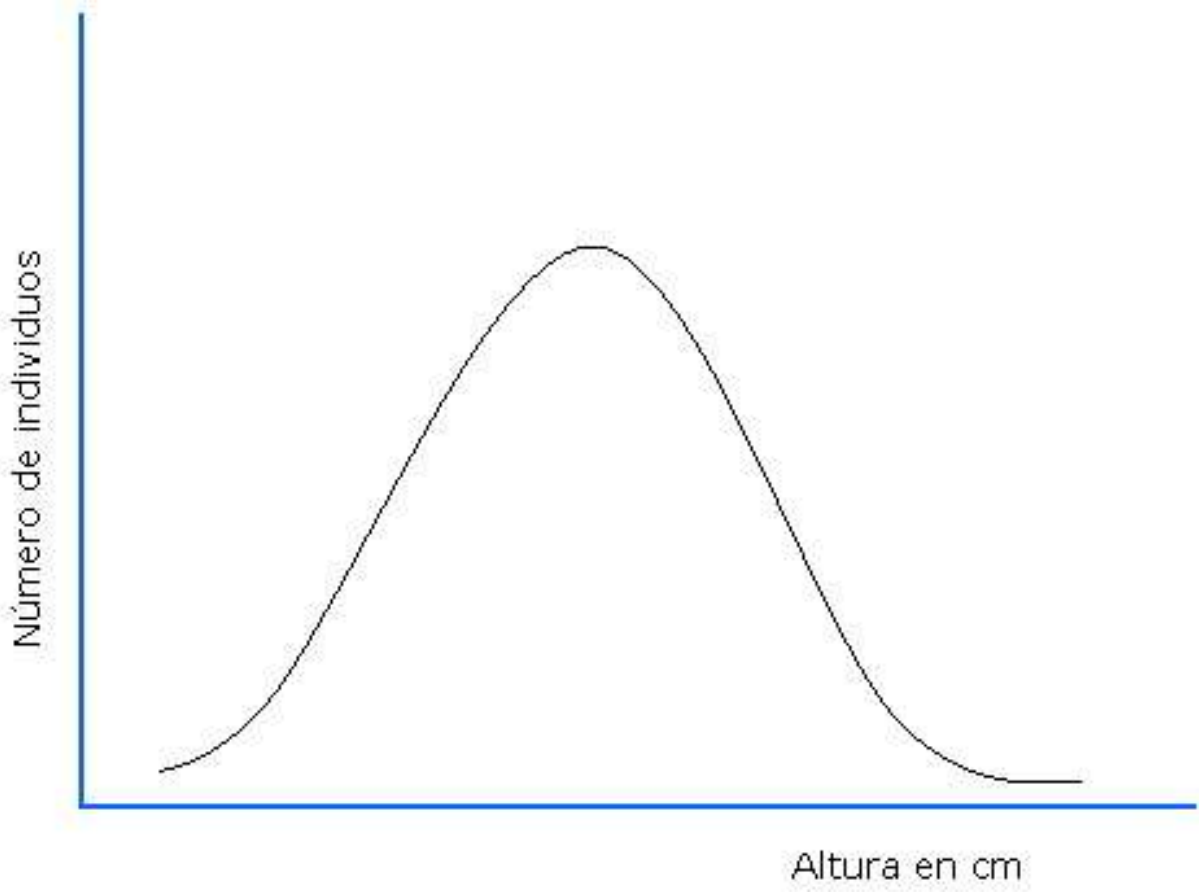
Los poligenes pueden ser aditivos (tener *efectos acumulativos*) o puede existir una jerarquía entre ellos.

CARACTERES POLIGÉNICOS O CUANTITATIVOS

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

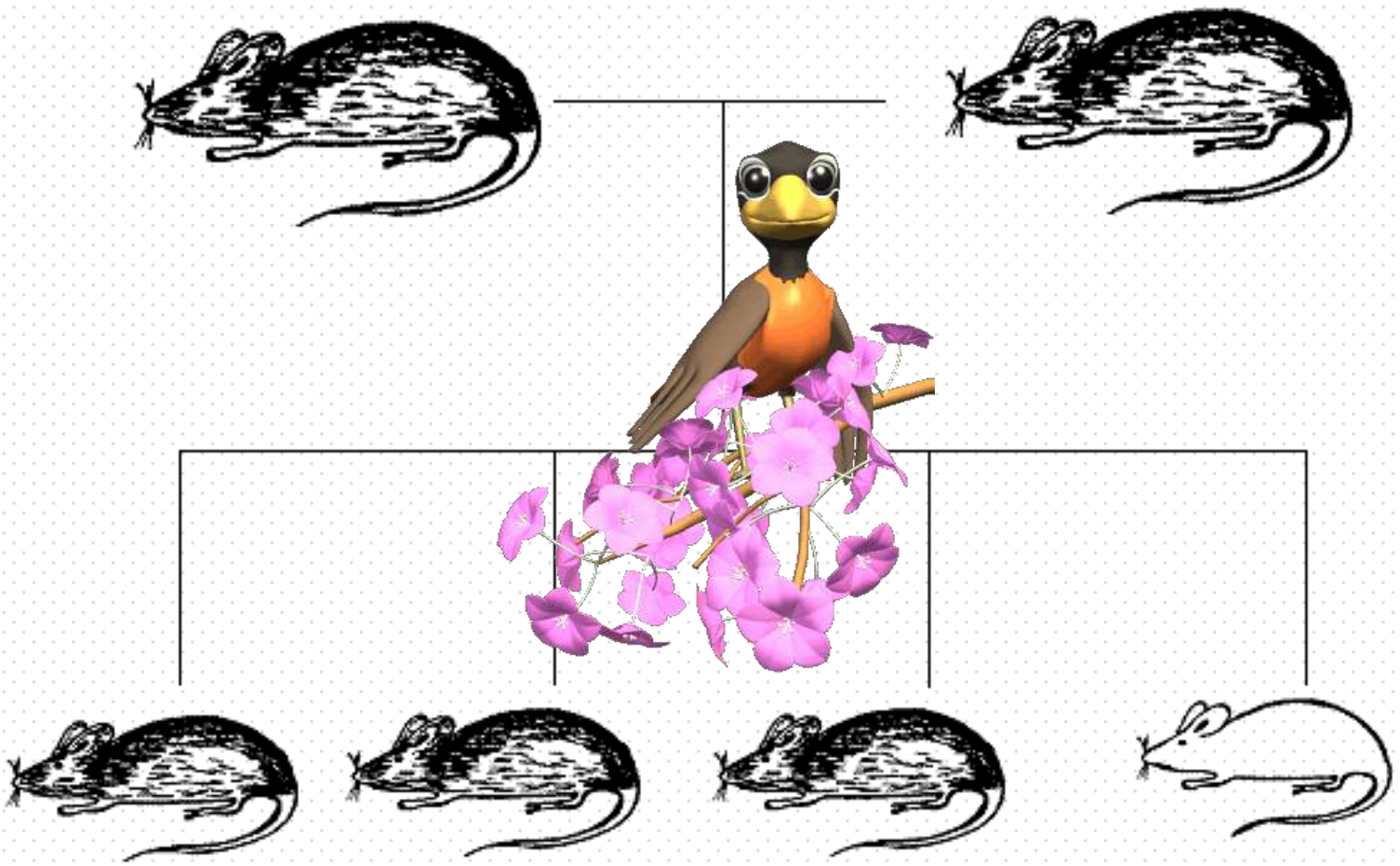
La mayoría de los caracteres presentan una variación continua del fenotipo sin que podamos establecer grupos claramente distinguibles.

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



¿Por qué del cruce entre ratones negros puede salir de vez en cuando algún ratón blanco?

Es seguro que ahora podrás responder a esta pregunta que se hacía al principio del tema.



MÉTODOS PARA RESOLVER LOS PROBLEMAS DE GENÉTICA

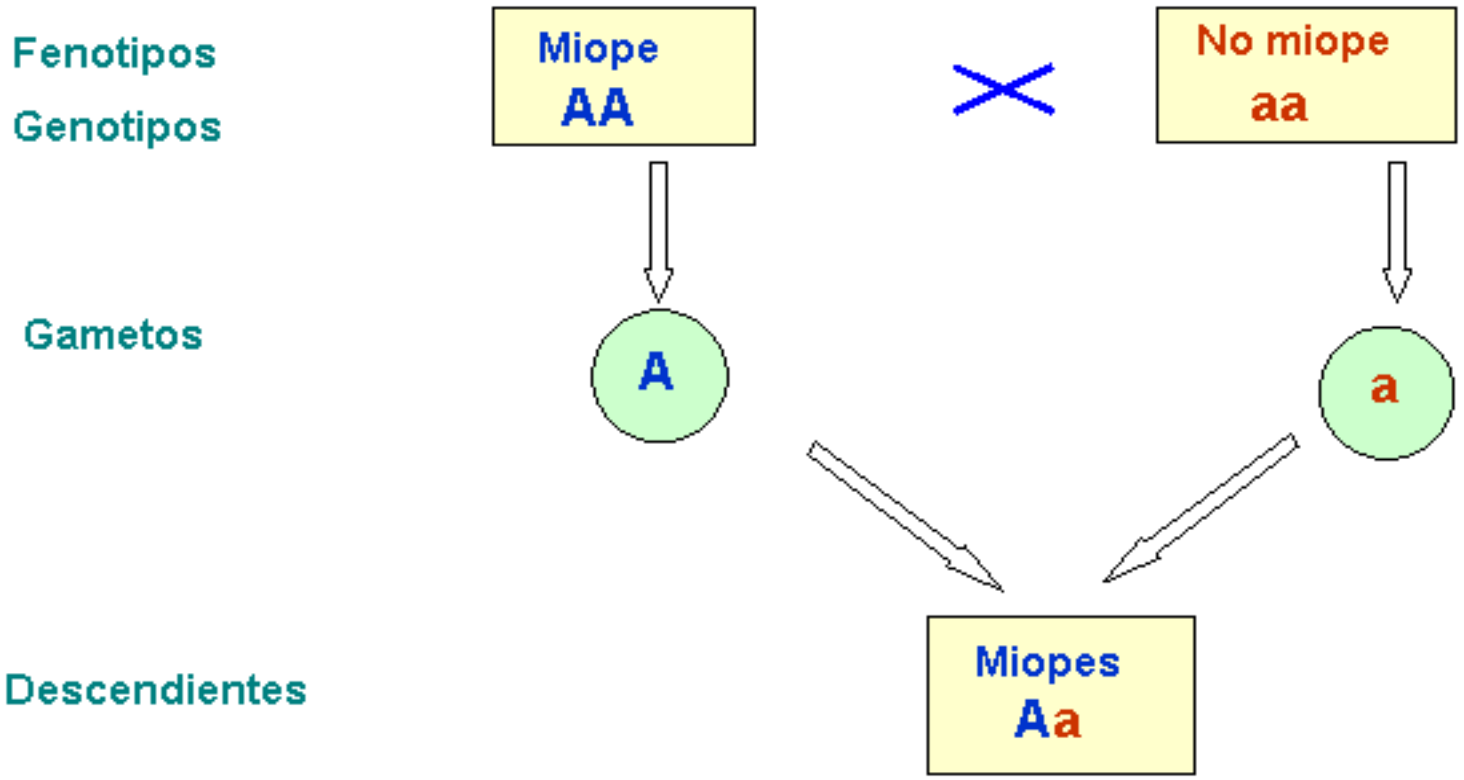
EJEMPLO 1: La miopía está determinada por un gen dominante A respecto al gen normal recesivo a ¿Cómo serán los descendientes de un padre miope y una madre "normal" ambos homocigóticos?

SOLUCIÓN: Para resolver los problemas de genética debe hacerse siempre una labor de análisis y razonamiento.

1) El padre por ser miope deberá tener el gen A y por ser homocigótico deberá ser AA, ya que todos tenemos dos genes para cada carácter.
2) La madre por ser "normal" deberá tener el gen a y por ser homocigótica deberá ser aa obligatoriamente.
3) Todos los espermatozoides del padre llevarán necesariamente el gen A, ya que no tiene otro.
4) Todos los óvulos de la madre llevarán necesariamente el gen a, ya que no tiene otro.
5) La unión de ambos genes dará siempre genotipos Aa heterocigóticos.
6) Como consecuencia todos los hijos que puedan tener serán necesariamente de genotipo Aa, heterocigóticos, y de fenotipo: miopes.

MÉTODOS PARA RESOLVER LOS PROBLEMAS DE GENÉTICA

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO I



Conclusión: Todos los descendientes serán Aa, miopes.

MÉTODOS PARA RESOLVER LOS PROBLEMAS DE GENÉTICA

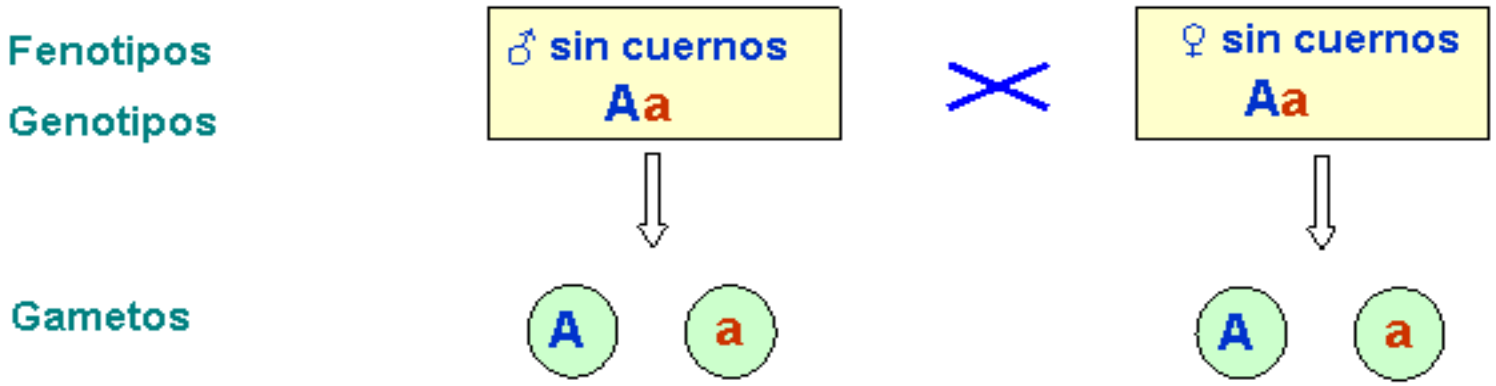
EJEMPLO 2 : La presencia de cuernos en el ganado vacuno está determinada por un gen recesivo (a) respecto al gen que determina la ausencia de cuernos, A dominante. ¿Cómo serán los descendientes de un toro y de una vaca ambos sin cuernos y heterocigóticos?

SOLUCIÓN:

1) Tanto el toro como la vaca deberán tener como genotipo: Aa, ya que se nos dice que son heterocigóticos La mitad de los espermatozoides del toro llevarán el gen A y la otra mitad el gen a.
2) Lo mismo sucederá con los óvulos de la vaca.
3) Se podrán producir por lo tanto las siguientes combinaciones: 25% AA, 50% Aa y 25% aa. Pues la combinación Aa se puede originar tanto si se une un espermatozoide A con un óvulo a como a la inversa.
4) **Como consecuencia podrán tener en un 75% de los casos terneros sin cuernos (25% AA + 50% Aa) y en un 25% terneros con cuernos aa.**

MÉTODOS PARA RESOLVER LOS PROBLEMAS DE GENÉTICA

ESQUEMA DE CRUZAMIENTO II



Cuadro gamético

Descendientes

	A	a
A	**Sin cuernos** **AA**	**Sin cuernos** **Aa**
a	**Sin cuernos** **Aa**	**con cuernos** **aa**

Conclusión: 75% serán sin cuernos y 25% con cuernos.

A ver esa sonrisita…