



**Cuaderno de EJERCICIOS Y PROBLEMAS de:
GENÉTICA Y SALUD**

Autor: Rocío Selene Razo Sánchez

Índice

- Presentación.....3
- Estructura y Secuencia didáctica.....4
- Unidad I. Conceptos básicos de genética.....5
- Unidad II. Moléculas hereditarias.....12
- Unidad III. Bases de la herencia.....18
- Unidad IV. Herencia no Mendeliana.....26
- Unidad V. Alteraciones cromosómicas.....29
- Unidad VI. Aplicaciones de la Genética.....35
- Bibliografía.....36

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Presentación

El presente cuaderno de ejercicios y problemas tiene por objetivo fortalecer la comprensión y dominio de los contenidos temáticos que aborda la unidad de aprendizaje de Genética y Salud, la cual se imparte en la Licenciatura en Educación para la Salud en el tercer semestre. El curso de GENÉTICA Y SALUD tiene como finalidad evaluar dentro del campo de la genética y el programa del genoma humano su relación con las enfermedades y la salud.

En el mundo actual los avances científicos acerca de la constitución genética de los individuos han tenido un impacto sorprendente gracias a sus aplicaciones en diversos campos como la medicina, la agricultura, la ganadería, la farmacología, entre otras. Por lo que es importante que el profesional de la Salud adquiera los suficientes conocimientos habilidades y destrezas que le permitan ejercer con eficiencia su profesión en esta área, mediante la elaboración y puesta en práctica de programas que contribuyan a prevenir padecimientos relacionados con las alteraciones genéticas o bien contribuir a mejorar la calidad de vida de aquellas personas que ya los padecen.

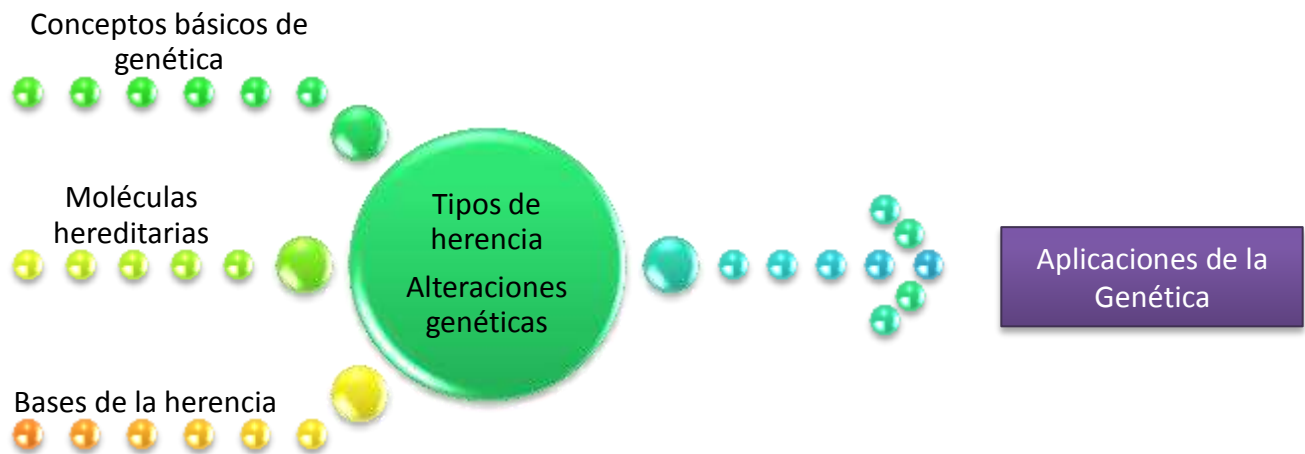
Por lo que este material de apoyo contribuirá con el logro de este objetivo, mediante el avance gradual en el área de la genética sus implicaciones y aplicaciones en el bien estar de los seres vivos y en particular del humano. Para lo cual se inicia con conceptos básicos, el desarrollo de ejercicios y el análisis de diversos casos para el diseño de estrategias de intervención.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Estructura de la Unidad de Aprendizaje de Genética y Salud

- | | |
|------|-------------------------------|
| I. | Conceptos básicos de genética |
| II. | Moléculas hereditarias |
| III. | Bases de la herencia |
| IV. | Herencia no Mendeliana |
| V. | Alteraciones cromosómicas |
| VI. | Aplicaciones de la genética |

Secuencia Didáctica la Unidad de Aprendizaje de Genética y Salud



¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Unidad 1

CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

La **Genética** es la ciencia que estudia la información relacionada con los rasgos característicos de las especies (como: forma, tamaño, color de ojos, tez, cabello, etc.) los cuales son heredados de los progenitores a sus descendientes ya sea mediante la reproducción asexual o sexual, en donde, en el primer caso; el descendiente posee exactamente la misma información genética que su progenitor y en el segundo; el descendiente hereda la mitad de su información genética de un progenitor y la otra mitad del otro. Toda esta información se encuentra almacenada en la llamada “molécula de la herencia” el **ADN** (ácido desoxirribonucleico), esta molécula *dirige la vida de todas las células de un organismo y confiere a cada una sus características especiales* (forma, función, periodo de vida, etc.) (Audesirk). Para lograr el descubrimiento del ADN hicieron falta los estudios de muchos científicos desde finales del siglo XIX, y gracias a los cuales se sabe que el ADN esta conformado por dos cadenas que se enrollan una alrededor de la otra, formando una doble hélice, comparada en su forma con una escalera de caracol (Fig. 1).

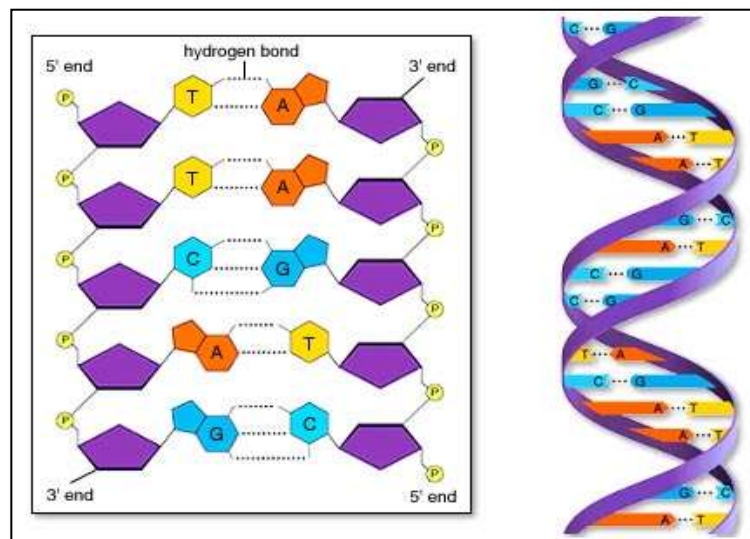


Figura 1. Modelo de la molécula de la doble hélice del ADN

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Unidad 2.

Moléculas Hereditarias

Debido a que las características de un individuo se encuentran almacenadas en la molécula del ADN (Ácido desoxirribonucleico) su estudio ha sido de gran importancia. La molécula del ADN esta conformada por unidades fundamentales llamadas “**nucleótidos**” (Fig. 7).

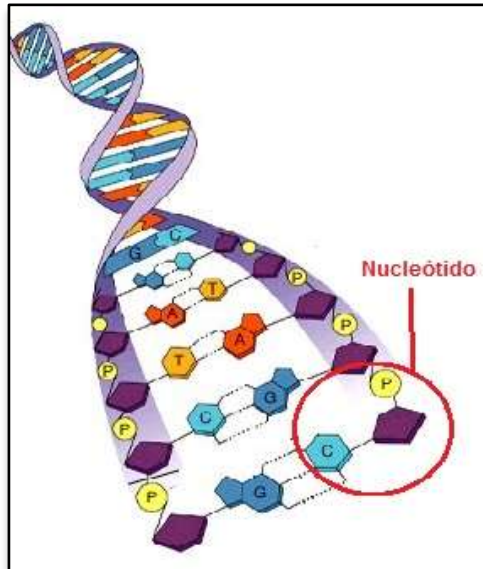


Figura 7. Composición de la molécula del ADN.

A su vez, cada nucleótido esta conformado por tres moléculas: Un grupo fosfato, un azúcar y una de cuatro bases nitrogenadas (Adenina: (A), Timina: (T), Citocina: (C) y Guanina (G))

La información contenida en el ADN sobre una característica en particular se encuentra localizada en unidades llamadas “**gen**”, esta información llega a expresarse mediante dos procesos muy importantes que son la **Transcripción y la Traducción**; en el proceso de **transcripción** se realiza una copia del gen, llamada ARN mensajero (ARNm) la cual sale del núcleo hacia el citoplasma, en donde se une a un ribosoma para formar una proteína, proceso llamado **traducción** (Fig. 9).

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

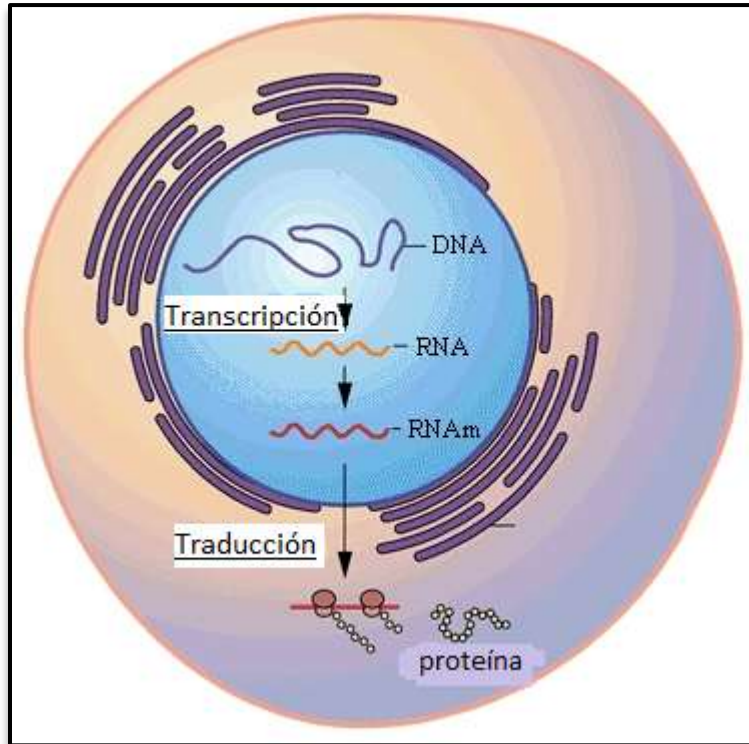


Figura 9. Proceso de Transcripción y Traducción.

Transcripción

Debido a que el ADN no sale del núcleo celular, dentro de éste elabora una copia del material genético llamada “**ARN**” (**Ácido ribonucleico**), esta copia corresponde a un segmento en el que se localiza un gen, la cual tiene la capacidad de salir del núcleo celular, este proceso se compone de tres etapas: **iniciación, alargamiento y terminación.**

La cadena recién formada de ARNm es parecida a una de las del ADN, esta conformada por nucleótidos con las moléculas que conforman al ADN, a excepción de tres aspectos importantes:

1. Su azúcar es la Ribosa
2. La base nitrogenada Timina es sustituida por Uracilo
3. Esta conformada por una sola cadena
4. Tiene la capacidad de salir del núcleo celular.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Una vez formada esta molécula de ARNm sale del núcleo para continuar con el siguiente proceso de **Traducción**.

Traducción

Como resultado del proceso de **Traducción** se forma una **proteína** a partir de la información contenida en la cadena del ARNm.

Una proteína está formada por la unión de varios **aminoácidos (aá)**, el número y secuencia de estos últimos determina la forma, tamaño y función de la proteína. Para determinar la secuencia de (aá) que conforman a una proteína, el ADN emplea un lenguaje llamado **Código Genético** (Fig. 11), en el que cada tres bases nitrogenadas del ARNm forman un **triplete o codón** que corresponde a un aminoácido específico. Todas las proteínas tienen el mismo codón que señala su **Inicio**, cuya secuencia de bases nitrogenadas es: **AUG**, dicho triplete codifica para el aminoácido **Metionina**, mientras que existen tres codones que indican su **término o fin**: **UAA, UAG** y **UGA**, los cuales no codifican para ningún aá. Para determinar en el código genético el aá para el que codifica cada triplete, se localiza la primera base nitrogenada en la línea vertical, la segunda base en la línea horizontal y finalmente se localiza la tercera con la intersección de ambas (Fig. 11).

		Segunda Letra				
		U	C	A	G	
Primera letra	U	UUU Fenilalanina UUC UUA Leucina UUG	UCU Serina UCC UCA UCG	UAU Tirosina UAC UAA Codón de alto o fin UAG	UGU Cisteína UGC UGA Codón de alto o fin UGG Triptófano	U C A G
	C	CUU Leucina CUC CUA CUG	CCU Prolina CCC CCA CCG	CAU Histidina CAC CAA Glutamina CAG	CGU Arginina CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU Isoleucina AUC AUA AUG Metionina (Inicio)	ACU Treonina ACC ACA ACG	AAU Asparagina AAC AAA Lisina AAG	AGU Serina AGC AGA Arginina AGG	U C A G
	G	GUU Valina GUC GUA GUG	GCU Alanina GCC GCA GCG	GAU Ácido Aspartico GAC GAA Ácido Glutámico GAG	GGU Glicina GGC GGA GGG	U C A G

Figura 11. Código genético.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

En el proceso de traducción, la cadena de ARNm que se forma en el núcleo sale hacia el citoplasma, en el triplete de inicio se une a un ribosoma, el cual agrega bases nitrogenadas complementarias, cada tres bases forman un **anticodón**, dando lugar a una nueva cadena de **ARN** llamada **ARN de transferencia (ARNt)**, esta nueva cadena lleva consigo los aminoácidos correspondientes a la secuencia de codones del ARN mensajero y deja de agregarlas hasta encontrar una secuencia de término (Fig. 12).

La Figura 12 representa el proceso de transcripción y traducción; inicia con un fragmento de la molécula del ADN, una de las cadenas es llamada “**cadena complementaria**” y la otra “**cadena molde**” (a), en el momento requerido y dentro del núcleo celular, se empezará a copiar la información o secuencia de un gen específico para formar una cadena de ARN mensajero (b), el cual saldrá del núcleo llevando la información necesaria para formar una cadena de ARN de transferencia (c) y finalmente la proteína correspondiente (d).

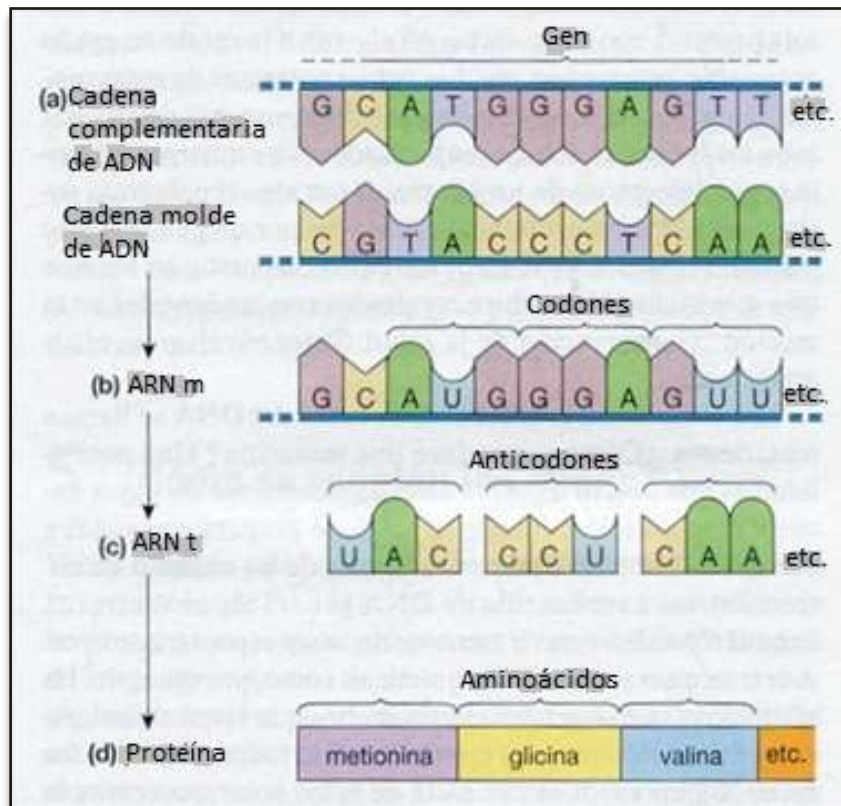


Figura 12. Proceso de traducción y transcripción.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Ejercicio:

- I. Determinar la secuencia de aminoácidos que conforman la proteína codificada a partir del siguiente segmento de ADN.

Cadena C G A A T G C G T T C A T C G A T C C G T A C C C G G T A A C G G
Complementaria

Pasos:

1. Se agregan bases complementarias a la cadena complementaria para formar la cadena molde:

Cadena C G A A T G C G T T C A T C G A T C C G T A C C C G G T A A C G G
Complementaria
Cadena Molde G C T T A C G C A A G T A G C T A G G C A T G G G C C A T T G C C

2. Se forma la cadena de ARN mensajero, agregando bases complementarias, sustituyendo la Timina por el Uracilo:

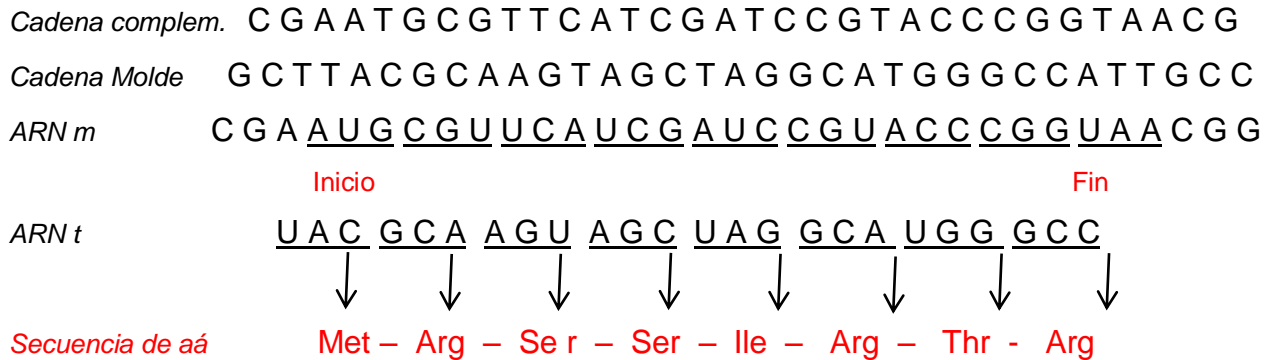
Cadena complem. C G A A T G C G T T C A T C G A T C C G T A C C C G G T A A C G G
Cadena Molde G C T T A C G C A A G T A G C T A G G C A T G G G C C A T T G C C
ARN m C G A A U G C G U U C A U C G A U C C G U A C C C G G U A A C G G

3. Se empieza a formar la cadena de ARN de transferencia a partir de la secuencia de inicio (AUG), hasta antes de la secuencia de término o fin (UAA, UGA, UAG).

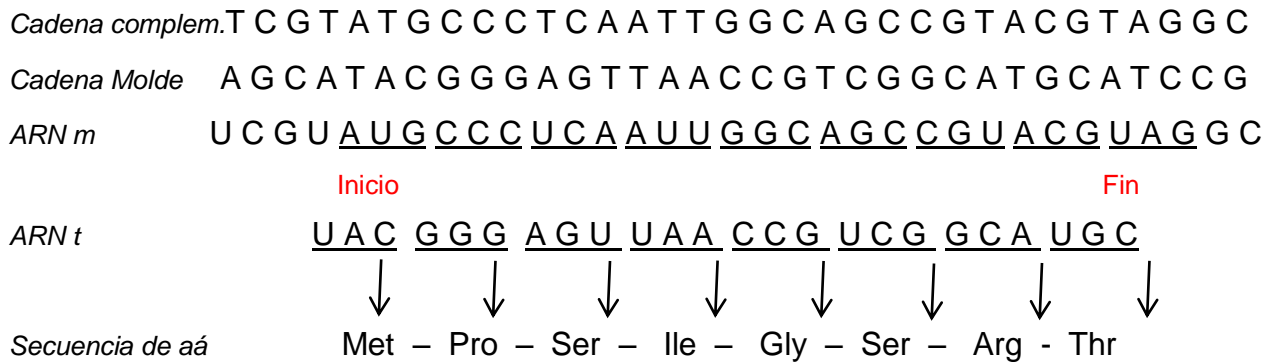
Cadena complem. C G A A T G C G T T C A T C G A T C C G T A C C C G G T A A C G
Cadena Molde G C T T A C G C A A G T A G C T A G G C A T G G G C C A T T G C C
ARN m C G A A U G C G U U C A U C G A U C C G U A C C C G G U A A C G G
InicioFin
ARN t U A C G C A A G U A G C U A G G C A U G G G C C

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

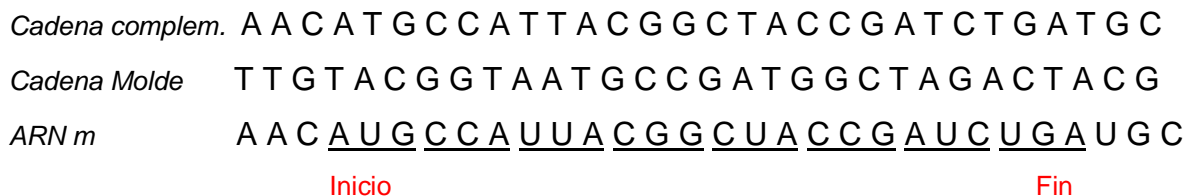
4. Cada triplete o anticodón del ARN de transferencia agrega el aminoácido correspondiente (a la secuencia del ARN m).



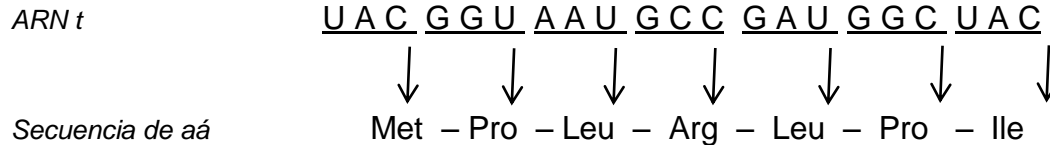
- II. Determinar la secuencia de aminoácidos que conforman la proteína codificada a partir del siguiente segmento de ADN



- III. Determinar la secuencia de aminoácidos que conforman la proteína del siguiente segmento de la cadena complementaria de ADN



¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero



Unidad 3

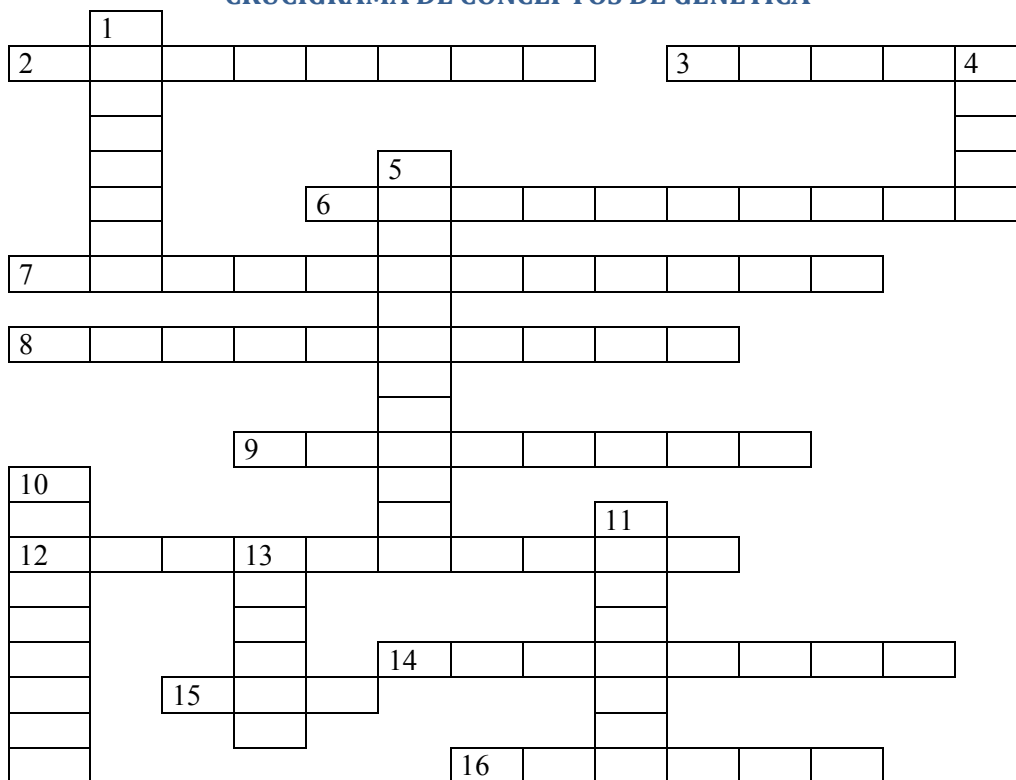
Conceptos generales de la herencia

El ADN se localiza en el núcleo de la célula, cuando la célula inicia el proceso de división celular se organiza en cuerpos llamados cromosomas, representados como “X”, las características de un organismo se encuentran almacenadas en segmentos del ADN llamadas **Genes**, a la localización específica de un gen dentro del cromosoma se le denomina **Locus o Loci**

Las células que tienen dos copias de cada cromosoma forman pares de cada tipo de cromosoma y se les conoce como **Diploides**, a las células que contienen solo una copia de cada cromosoma se les denomina **Haploides**, en el caso de las células diploides los pares de cromosomas se forman cuando almacenan el mismo tipo de información o el mismo tipo de genes denominándoles **Cromosomas Homólogos**, en estos cromosomas cada característica o gen tienen dos opciones, heredada cada una de un progenitor, llamadas **Alelos** (Fig. 13), estos alelos pueden tener información idéntica **Alelo Homocigotos** o bien diferente **Alelo heterocigotos** (Fig. 14), cuando una de estas opciones para una característica predomina y enmascara a la otra se dice que es un rasgo **Dominante**, mientras que la característica que queda oculta se le conoce como rasgo **Recesivo**, sin embargo no todas las características siguen este patrón. A la apariencia física de un individuo se le conoce como **Fenotipo** y el contenido genético observable o no, se le conoce como **Genotipo**.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

CRUCIGRAMA DE CONCEPTOS DE GENÉTICA



Horizontales

2. Sinónimo de heterocigoto
3. Gen o alelo que produce la muerte del individuo
6. Alelo que se expresa en condición homocigótica y heterocigótica
7. (híbrido) Individuo que posee los alelos diferentes.
8. Individuo que para un carácter posee dos alelos iguales.
9. Conjunto de caracteres observables en un organismo.
12. Cuerpos de color que contiene la información hereditaria
14. Conjunto de genes presentes en un organismo
15. Es la unidad del material hereditario. Es un fragmento de ácido nucleico, generalmente ADN (salvo en algunos virus, en los que es el ARN), que lleva la información para un carácter
16. Cada una de las particularidades morfológicas o fisiológicas de un ser vivo; por ejemplo, ojos azules, pelo liso, etc

Verticales

1. Ser que posee dos genes o informaciones para cada carácter. Estos pueden ser iguales o distintos
4. Lugar que ocupa un gen en el cromosoma.
5. Se da cuando los dos alelos son equipotentes. En los híbridos los dos caracteres se manifiestan.
10. Gen o alelo que se manifiesta fenotípicamente solo en estado homocigótico
11. Ser que para cada carácter sólo posee un gen o información
13. Monje austriaco, llamado padre de la genética clásica

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Bases de la herencia, Herencia Mendeliana

Herencia de rasgos Individuales

Los estudios realizados por Gregor Mendel a mediados del siglo XIX, fueron cruciales en la formulación de las bases de la genética y los patrones para heredar las características de un progenitor a sus descendientes. Mendel experimentó realizando cruza con plantas de chicharos, variando los rasgos a observar como el color de las flores o la textura de los chicharos. Al realizar una primera cruza (primera generación filial **F1**) entre 2 razas puras pero con diferente rasgo, observó que 100% de los descendientes mantienen una de las dos características (rasgo dominante), al realizar una segunda cruza (segunda generación filial **F2**) entre estos descendientes, observó que el 75% de los descendientes presentan el rasgo dominante y el 25% el recesivo, un método que permite predecir el fenotipo y genotipo para una cruza es el **cuadro de Punnet** (Fig. 16).

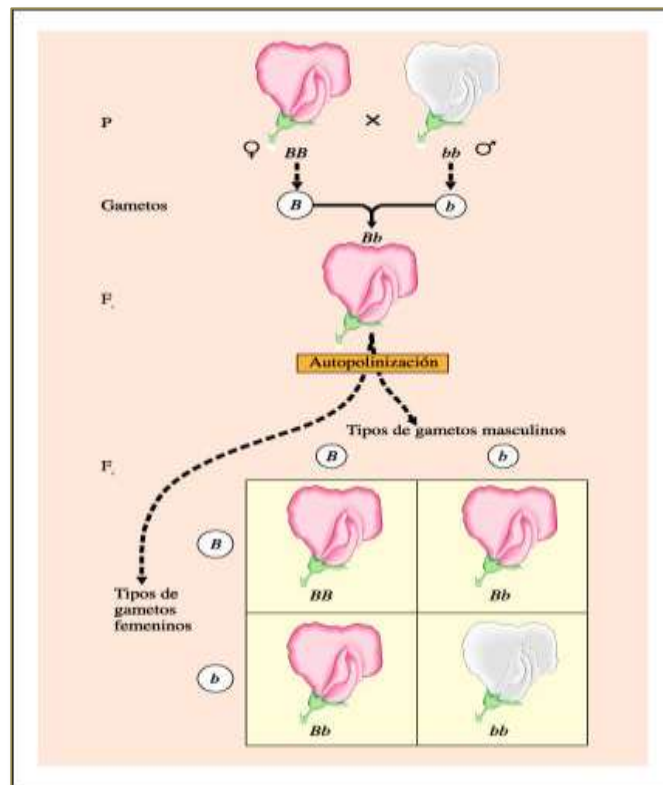


Figura 16. Primera y segunda generación filial respectivamente, para la cruza del carácter color de la flor.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Cada rasgo se representa con una letra, cuando el rasgo es dominante la letra es **Mayúscula** y cuando el rasgo es recesivo la letra es **minúscula**. Un rasgo dominante se manifestará ya sea de forma homocigota u heterocigota, sin embargo un rasgo recesivo sólo se manifestará fenotípicamente cuando se presenta en forma homocigota. Estas mismas leyes se aplican a caracteres de los humanos, cuando los rasgos dominan sobre otros, por ejemplo;

1. El Astigmatismo es un rasgo dominante sobre la visión normal, aplicando las leyes de Mendel, determinar la probabilidad de que los hijos de una pareja presenten este padecimiento, cuando la madre tiene visión normal y el padre padece astigmatismo y además es homocigoto para dicho gen.

Datos:

Astigmatismo: **A** (alelo dominante)

Alelos de la Madre: **aa** (visión normal)

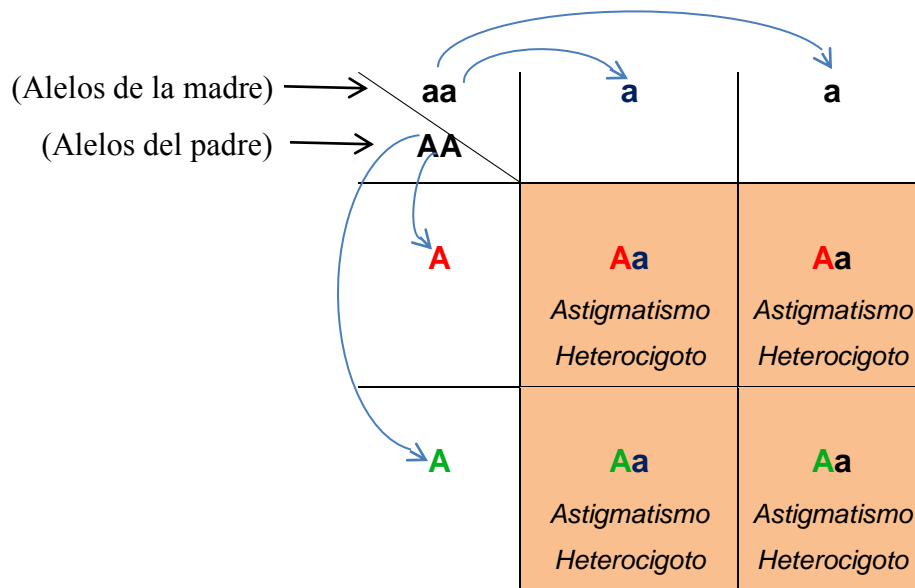
Visión normal: **a** (alelo recesivo)

Alelos del Padre: **AA** (padece astigmatismo)

Procedimiento:

Para determinar el fenotipo y genotipo de los hijos se emplea el cuadro de Punnet, el cual se forma por dos líneas horizontales y dos verticales, que se cruzan, sobre la primera línea vertical se colocan cada uno de los alelos de uno de los progenitores y en la línea vertical los alelos del otro progenitor:

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero



Como resultado de la cruce de ambos progenitores, al unir cada uno de sus alelos en sus intersecciones, se observa que todos los descendientes tienen alelos heterocigotos (Aa), es decir tienen un alelo dominante (A) y un alelo recesivo (a), estos alelos representan su **genotipo**. En cambio su **fenotipo** representa que todos padecerán astigmatismo, debido a que portan el alelo dominante A.

Respuesta: 100 % de los hijos padecerán astigmatismo.

Mendel establece 3 Postulados:

1. Cada característica hereditaria está determinada por pares de unidades físicas o genes, la expresión de un carácter en un organismo es controlada por dos alelos.
2. Cuando hay dos alelos de un gen, el alelo dominante enmascara la expresión del recesivo sin que se alteren los genes.
3. La distribución del par de alelos en los gametos es independiente y al azar (Curtis 2011).

El siguiente cuadro muestra la condición de algunos rasgos hereditarios en los humanos (Tortora 2013).

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

DOMINANTE	RECESIVO
Vello corporal grueso	Vello corporal fino
Calvicie de tipo masculino	Calvicie
Pigmentación cutánea normal	Albinismo
Pecas	Ausencia de pecas
Astigmatismo	Visión normal
Miopía	Visión normal
Audición normal	Sordera
Labios gruesos	Labios finos
Ojos grandes	Ojos pequeños
Polidactilia (dígitos adicionales)	Dedos normales
Braquidactilia (dedos cortos)	Dedos normales
Hipertensión	Presión normal
Migraña	Normal
Mentalidad normal	Esquizofrenia
Pies con arco normal	Pies planos

Ejercicios:

1. Determinar la probabilidad de que los hijos de una pareja padezcan hipertensión, cuando este rasgo es dominante sobre la presión normal y si la esposa padece de hipertensión y es heterocigota y su esposo no padece dicha enfermedad.

Datos:

Hipertensión: **H**

Alelos de la madre: **Hh**

Presión normal: **h**

Alelos del padre: **hh**

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Procedimiento:

	Hh hh	H	H
h	Hh <i>Hipertensión</i> <i>Heterocigoto</i>	Hh <i>Hipertensión</i> <i>Heterocigoto</i>	hh <i>Presión normal</i> <i>Homocigoto</i>
h	Hh <i>Hipertensión</i> <i>Heterocigoto</i>	Hh <i>Hipertensión</i> <i>Heterocigoto</i>	hh <i>Presión normal</i> <i>Homocigoto</i>

Respuesta: Existe 50 % de probabilidad de que los hijos de esta pareja padezcan hipertensión.

2. En el caso de una pareja en la que ambos esposos padecen migraña y son heterocigotos, ¿cuál es la probabilidad de que sus No hijos padezcan migraña? Cuando este padecimiento es un rasgo dominante sobre el no padecerla.

Datos:

Migraña: **M**

Alelos de la esposa: **Mm**

No padecer migraña: **m**

Alelos del esposo: **Mm**

	Mm Mm	M	M
M	MM <i>Migraña</i> <i>Homocigoto</i>	Mm <i>Migraña</i> <i>Heterocigoto</i>	Mm <i>Migraña</i> <i>Heterocigoto</i>
m	Mm <i>Migraña</i> <i>Heterocigoto</i>	mm <i>No Migraña</i> <i>Homocigoto</i>	Mm <i>Migraña</i> <i>Heterocigoto</i>

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Respuesta: Existe 25 % de probabilidad de que sus hijos no padezcan migraña.

3. En el caso de una pareja en la que la esposa no tiene pecas y su esposo si las presenta y además es homocigoto, determinar la probabilidad de que sus hijos tengan pecas, cuando las pecas son un rasgo dominante sobre no presentarlas.

Datos:

Pecas: P

Alelos de la esposa: **pp**

No presentar pecas: p

Alelos del esposo: **PP**

	pp	p	P
PP			
P	Pp <i>Pecas</i> <i>Heterocigoto</i>	Pp <i>Pecas</i> <i>Heterocigoto</i>	
P	Pp <i>Pecas</i> <i>Heterocigoto</i>	Pp <i>Pecas</i> <i>Heterocigoto</i>	

Respuesta: Existe 100 % de probabilidad de que sus hijos presenten pecas.

Herencia de rasgos Múltiples

Mendel también realizó experimentos observando y combinando más de una característica, aplicando el mismo cuadro de Punnet, para predecir el genotipo y fenotipo de los descendientes.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Por ejemplo;

1. El albinismo y la miopía son dos caracteres que se heredan siguiendo el patrón de herencia mendeliana. Describe cómo será la descendencia de una pareja en la que el hombre es albino y miope (heterocigoto), y la mujer es normal para ambos caracteres pero heterocigota para la pigmentación de la piel.

Datos:

Pigmentación de la piel

Pigmentación cutánea normal: **P** (alelo dominante)

Albinismo: **p** (alelo recesivo)

Visión

Miopía: **M** (alelo dominante)

Visión normal: **m** (alelo recesivo)

Rasgos de los padres

El padre es albino, debido a que este rasgo es recesivo, para que se manifieste tiene que presentarse de manera homocigota (**pp**), además es Miope heterocigoto, debido a que este rasgo es dominante para que se manifieste puede presentarse de manera homocigota u heterocigota, en este caso se especifica la condición heterocigota, es decir que porta un alelo dominante y uno recesivo (**Mm**).

Alelos del Padre:

Miope: **Mm**

Albino: **pp**

En el caso de la madre, es normal para ambos rasgos, tiene visión normal; debido a que este es un rasgo recesivo tiene que presentarse de manera homocigota (**mm**), además presenta pigmentación normal de la piel, pero heterocigota (**Pp**).

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Alelos de la Madre:

Vista normal: **mm**

Pigmentación de piel normal: **Pp**

Procedimiento:

En el cuadro de Punnet se colocan los rasgos de ambos progenitores, colocando dentro de cada celda la combinación de los alelos de ambas características, es decir todas las posibles opciones en las que se podrían heredar ambos rasgos.

Por ejemplo: la madre sólo porta y puede heredar; para la vista el alelo “**m**” (vista normal), la cual puede combinarse con alguno de los dos alelos para la pigmentación que también porta; el alelo “**P**” (pigmentación normal) o bien el “**p**” (albinismo), quedando las combinaciones: **mP** o bien **mp**.

En el caso del padre sucede lo contrario, él solo porta para la pigmentación; el alelo “**p**” (albinismo), el cual puede combinarse con cualquiera de los dos alelos que porta para la vista; “**M**” (miopía) o bien “**m**” (vista normal) quedando las siguientes combinaciones: **Mp** o bien **mp**.

Ahora se suman las combinaciones de ambos progenitores para determinar las características de los descendientes y las probabilidades en las que podrían presentarse:

(Alelos de la madre) →	mmPp	mP	mp
(Alelos del padre) →	Mmpp		
Mp	MmPp <i>Miope</i> <i>Pigmentación normal</i> 25%	Mmpp <i>Miope</i> <i>Albino</i> 25%	
mp	mmPp <i>Visión normal</i> <i>Pigmentación normal</i> 25%	mmpp <i>Visión normal</i> <i>Albino</i> 25%	

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

En conclusión esta pareja tendrá 25% de probabilidad de que sus hijos sean miopes con pigmentación normal, 25% sean miopes con albinismo, 25% presenten visión normal con pigmentación normal y 25% tengan vista normal con albinismo.

Unidad 4

Herencia No Mendeliana

En muchos casos los rasgos heredados no se rigen simplemente por las leyes de Mendel, por ejemplo la expresión fenotípica de algunos rasgos o genes depende no sólo de los alelos correspondientes, sino se ve influenciada por otros genes y el entorno, de manera que muchos rasgos heredados están bajo control de dos o más genes, otro aspecto importante es el hecho de que a su vez un solo gen pueden influir a su vez en varios rasgos (Tortora 2013), algunos tipos de herencia no mendeliana son:

Dominancia Incompleta

En el caso de los alelos heterocigotos para un gen, uno de los rasgos no domina sobre el otro, sino que las dos características se combinan presentándose un fenotipo intermedio.

Por ejemplo:

1. En el caso de la textura del cabello existe el genotipo homocigoto para cabello lacio HH y el genotipo homocigoto para el cabello chino $H'H'$, en el caso del genotipo heterocigoto HH' su fenotipo es cabello ondulado.

Datos:

Cabello lacio: HH

Cabello chino: $H'H'$

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

HH H'H'	H	H
H'	HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i> 25%	HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i> 25%
H'	HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i> 25%	HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i> 25%

En conclusión el 100% de los hijos de esta pareja tendrán el cabello ondulado.

2. Otro caso de dominancia incompleta es el caso de la drepanocitosis (células falciformes), en el que los alelos homocigotos para la hemoglobina normal son $Hb^A Hb^A$ y los alelos homocigotos que sufren drepanocitosis y anemia grave son $Hb^S Hb^S$, los individuos heterocigotos $Hb^A Hb^S$ sufren problemas de anemia leve, debido a que la mitad de su hemoglobina es normal y la otra mitad anormal.

Datos:

Hemoglobina normal: $Hb^A Hb^A$

Drepanocitosis (anemia grave): $Hb^S Hb^S$

Hb^AHb^A	Hb^A	Hb^A
Hb^SHb^S	Hb^AHb^S <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>	Hb^AHb^S <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>
Hb^S	Hb^AHb^S <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>	Hb^AHb^S <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

En conclusión el 100% de los hijos de esta pareja tendrán anemia leve.

Ejercicios:

- Determinar la probabilidad de que los hijos de una pareja padezcan drepanocitosis, cuando el esposo padece esta enfermedad y su esposa padece de anemia leve.

Datos:

Hemoglobina normal: $Hb^A Hb^A$

Drepanocitosis (anemia severa): $Hb^S Hb^S$

Anemia leve: $Hb^A Hb^S$

Alelos del esposo: $Hb^S Hb^S$

Alelos de la esposa: $Hb^A Hb^S$

	$Hb^A Hb^S$	
	Hb^A	Hb^S
$Hb^S Hb^S$	$Hb^A Hb^S$ <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>	$Hb^S Hb^S$ <i>Anemia severa</i> <i>Heterocigoto</i>
Hb^S	$Hb^A Hb^S$ <i>Anemia leve</i> <i>Heterocigoto</i>	$Hb^S Hb^S$ <i>Anemia severa</i> <i>Heterocigoto</i>

Respuesta: La probabilidad de que los hijos de esta pareja padezcan anemia severa es del 50%.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

2. En el caso de una pareja en la que los dos esposos tienen el cabello ondulado, ¿Cuál es la probabilidad de que sus hijos tengan el cabello lacio?

Datos:

Cabello lacio: **HH**

Cabello chino: **H'H'**

Alelos del esposo: **HH'**

Alelos de la esposa: **HH'**

	HH'	H	H'
HH'			
H	HH <i>Lacio</i> <i>Homocigoto</i>		HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i>
H'	HH' <i>Ondulado</i> <i>Heterocigoto</i>		H'H' <i>chino</i> <i>Homocigoto</i>

Respuesta: La probabilidad de que esta pareja tenga hijos con cabello lacio es del 25%.

Herencia de alelos múltiples

En el caso del tipo de herencia de alelos múltiples la característica o rasgo para cada gen puede tener más de dos formas alternas, sin cambiar el hecho de que cada individuo tenga sólo dos alelos para este gen.

Un ejemplo para este tipo de herencia es el gen para el tipo sanguíneo, para el cual los alelos son: i, A y B, mientras que los fenotipos que se pueden presentar son los diferentes grupos sanguíneos que existen: A, B, AB y O, resultado de la combinación de

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

los tres alelos para este mismo gen (la letra “i” representa el grupo sanguíneo “O”), las combinaciones son las siguientes:

Genotipo (combinaciones de los alelos)	Fenotipo (grupo sanguíneo)
$I^A I^A$ o $I^A i$	A
$I^B I^B$ o $I^B i$	B
$I^A I^B$	AB
ii	O

Los alelos A y B se heredan como rasgos dominantes mientras que el “i” como recesivo, de manera que en el caso de que de ambos alelos dominantes se presenten se dice que son **Codominantes**.

Ejercicio para determinar grupos sanguíneos

- Si un hombre de tipo sanguíneo O se casa con una mujer de tipo sanguíneo B (heterocigoto), ¿Cuáles son los tipos sanguíneos que podrían heredar sus hijos? Especifica el genotipo y su fenotipo correspondiente

Datos:

Alelos del hombre: ii

Alelos de la mujer: Bi

	ii	i	i
Bi			
B	Bi Tipo B Heterocigoto 25%	Bi Tipo B Heterocigoto 25%	
i	ii Tipo O Homocigoto 25%	ii Tipo O Homocigoto 25%	

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Respuesta: Debido a que el 50% de los descendientes heredan los alelos “Bi” y que el alelo “B” es dominante sobre el “i”, su grupo sanguíneo es tipo B. El 50% restante presentan los alelos “ii” por lo que tendrán el grupo sanguíneo tipo O.

Ejercicios:

1. Si un hombre de tipo sanguíneo O se casa con una mujer de tipo sanguíneo AB, ¿Cuáles son los tipos sanguíneos que podrían heredar sus hijos? Especifica el genotipo y fenotipo correspondiente.

Datos:

Hombre: **Fenotipo O, Alelos ii**

Mujer: **Fenotipo AB, Alelos: AB**

	<i>ii</i>	<i>i</i>	<i>i</i>
AB			
A		<i>Ai</i> <i>Tipo A</i> <i>Heterocigoto</i>	<i>Ai</i> <i>Tipo A</i> <i>Heterocigoto</i>
B		<i>Bi</i> <i>Tipo B</i> <i>Heterocigoto</i>	<i>Bi</i> <i>Tipo B</i> <i>Heterocigoto</i>

Respuesta: el 50% de sus hijos tendrán un tipo sanguíneo A y el 50% restante serán B.

2. En el caso de una pareja en la que una mujer da a luz a una hija con tipo sanguíneo OR. El hombre presenta una demanda de divorcio por adulterio ¿Qué posibilidad hay de que gane la demanda? Si el esposo es sangre tipo B heterocigoto y la esposa es sangre tipo O.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Datos:

Esposa: **Fenotipo O, genotipo ii**

Esposo: **Fenotipo B, Genotipo Bi**

	<i>ii</i>	<i>i</i>	<i>i</i>
Bi			
B		Bi <i>Tipo A</i> <i>Heterocigoto</i>	Bi <i>Tipo A</i> <i>Heterocigoto</i>
<i>i</i>		ii <i>Tipo B</i> <i>Heterocigoto</i>	ii <i>Tipo B</i> <i>Heterocigoto</i>

Respuesta: El hombre perdería la demanda, ya que si existe posibilidad de que su hija haya heredado sangre tipo O

Unidad 5

Alteraciones cromosómicas

El número total de cromosomas se puede visualizar en el cariotipo (Fig. 11), de los 46 cromosomas que tiene el humano del par 1 al 22 corresponden a los **Autosomas**, cromosomas que contienen información diversa y el par 23 o cromosomas **Sexuales**, que contienen información relacionada con la diferenciación sexual, en caso de que estos cromosomas sean **XX** el fenotipo del individuo se diferenciara hacia el genero **Femenino** y en caso de que los cromosomas sean **XY** la diferenciación será del genero **Masculino** (Fig. 11).

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

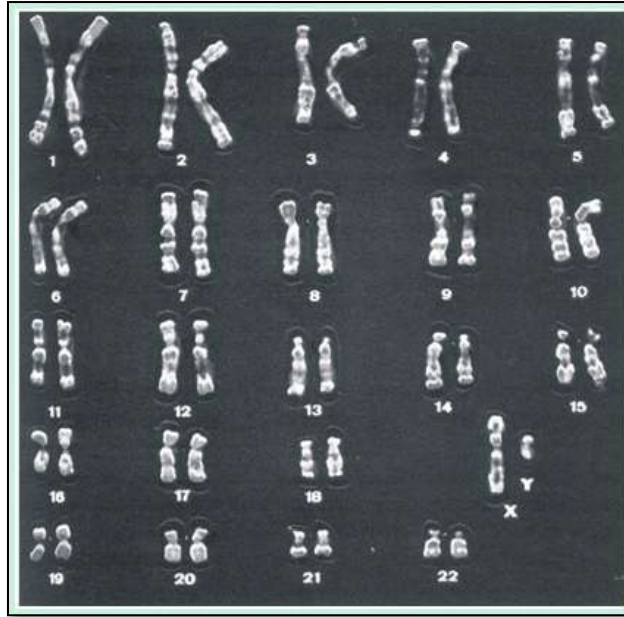


Figura 11. Cariotipo del Humano, en el que el par 23 corresponden a un varón XY.

Durante el proceso de la meiosis se asegura que cada espermatozoide y cada óvulo reciban un cromosoma de cada par homólogo. Sin embargo ocasionalmente se originan gametos con mayor o menor número de cromosomas. Estos errores son llamados de **no disyunción**, los cuales influyen tanto en los cromosomas sexuales como en los autosomas, en estos casos:

- La mayoría de los embriones producto de gametos con número de cromosomas anormales se abortan espontáneamente.
- Y un pequeño número de embriones logra sobrevivir hasta el nacimiento o después de él.

No disyunción en cromosomas sexuales

Cuando la no disyunción ocurre en los cromosomas sexuales se puede producir por cualquiera de los siguientes casos:

- **En los espermatozoides:** cuando éstos no contienen ningún cromosoma sexual, en este caso se les designado como “O” (carente de cromosoma sexual), o bien puede tener dos cromosomas sexuales y ser “XX, YY o XY”.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

- **En los óvulos:** cuando no portan ningún cromosoma sexual, designado como “O” o bien porta dos cromosomas exis “XX”

De tal forma que las anomalías más comunes son: **XO, XXX, XXY y XYY** (Fig. 12).

Sin embargo se sabe que el cromosoma X es indispensable para la sobrevivencia del embrión, de manera que el no portarlo hace imposible su sobrevivencia.

Algunos ejemplos de alteraciones en los cromosomas sexuales son las siguientes:

Síndrome de Turner XO

Son mujeres con un solo cromosoma X, quienes presentan un fenotipo con las siguientes características:

- Baja estatura
- Pliegues de la piel alrededor del cuello
- Mayor riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares, defectos renales y pérdida de la audición.

Durante la pubertad presentan:

- Amenorrea
- No desarrollan características sexuales secundarias
- Presentan infertilidad, ya que carecen de óvulos maduros
- Manifiestan trastornos recesivos ligados al sexo.
- Reciben Tratamiento hormonal

Trisomía X (XXX)

En el caso de mujeres que presentan tres cromosomas X, estas presentan una incidencia de 1 de cada 1000 mujeres, en su fenotipo la mayoría no presenta síntomas perceptibles, salvo:

- Tendencia a ser altas

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

- Mayor incidencia de inteligencia por debajo de lo normal.
- Son fértiles, con hijos XX o XY normales

Síndrome de Klinefelter (XXY)

Estas personas presentan un cariotipo XXY, con una incidencia de 1 de cada 1000 varones, durante su desarrollo pasa desapercibido este padecimiento sin embargo en la Pubertad manifiestan caracteres sexuales secundarios mixtos, como:

- Desarrollo parcial de glándulas mamarias
- Ensanchamiento de las caderas
- Testículos pequeños
- Son infértiles, baja cuenta de espermatozoides, sin ser impotentes

Varón XYY

Estas personas presentan los cromosomas XYY, con una incidencia de uno de cada 1000 varones, en su fenotipo:

- Presentan niveles altos de testosterona
- Son altos en comparación con la estatura media
- Presentan abundante acné
- Bajo CI (coeficiente intelectual)
- No claramente se relacionan con conductas agresivas

No disyunción en Autosomas

Esta alteración se presenta cuando los óvulos y espermatozoides les falta un autosoma o tiene dos copias de uno. En la mayoría de estos casos los embriones con una sola copia de un autosoma se abortan en una etapa muy temprana de su desarrollo. En el caso contrario los embriones con tres copias de un autosoma también se abortan espontáneamente, sin embargo una pequeña fracción, como son los casos de las trisomías en los cromosomas 13, 18 y 21 pueden nacer y alcanzar la edad

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

adulto. La frecuencia de estos padecimientos aumenta con la edad de los padres, en especial con la de la madre.

En el caso de los individuos que sobreviven con este tipo de alteraciones, presentan el siguiente fenotipo:

- ❖ Débil tono muscular
- ❖ Boca pequeña parcialmente abierta por que no cabe la lengua
- ❖ Escasa resistencia a enfermedades infecciosas.
- ❖ Malformaciones del corazón
- ❖ Retraso mental
- ❖ Expectativa de vida de 20 a 30 años

Trisomía 13

Los individuos con tres cromosomas en el par 13 tienen una incidencia 1 en cada 4000 y se le considera como una de las alteraciones cromosómicas más raras, tienen una alta frecuencia en el sexo femenino y aunque se desconoce su etiología, presentan las siguientes características fenotípicas:

- Labio leporino
- Palatosquisis
- Microcefalia bilateral
- Frente aplanada
- Hipoplasia del lóbulo frontal
- Episodios de apnea y convulsiones
- Los pies y manos manifiestan características importantes para el diagnóstico
- Pliegue simiano palmar
- Uñas de las manos bastante estrechas
- Polidactilia
- Pulgar con retroflexión

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Trisomía 18

Este caso se presenta tres cromosomas en el par 18, hasta la fecha se han reportado muy pocos casos a nivel mundial sin embargo tiene una elevada frecuencia en el sexo femenino, estos individuos mueren antes de los 6 meses de nacidos y aunque se desconoce su etiología se caracterizan por la presencia de diferentes malformaciones:

- Hipodesarrollo del maxilar inferior o micrognancia
- Aplanamiento del frontal
- Implantación baja de los pabellones auriculares
- Con frecuencia labio y paladar hendido.
- Presentan una forma peculiar de empuñar la mano con el pulgar debajo de los otros dedos.
- Pliegue único palmar o simiano
- Pies con dorsiflexión, equinovaro y sindactilia
- Alteraciones cardiovasculares (Márquez 1992).

Trisomía 21

Estas personas presentan tres cromosomas en el par 21, a este padecimiento se le conoce como Síndrome de Down, este padecimiento tiene una incidencia de uno en 800 productos vivos, las probabilidades de que se presenten aumenta con la edad de la madre, este padecimiento se caracteriza por presentar:

- Retraso mental
- Retraso del desarrollo físico (baja estatura y dedos gruesos)
- Lengua larga, perfil aplanado, cráneo ancho
- Ojos mongólicos, Cabeza redonda
- Malformaciones del corazón, orejas, manos y pies.
-

Ejercicios:

1. En un hospital se presentó el caso de una mujer embarazada, se llevó a cabo una prueba de cariotipo a partir del líquido amniótico y se observó la presencia de tres cromosomas X en el par 21. Como educador para la salud te piden que, expliques a la paciente que representa este suceso, de qué padecimiento se

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

trata, que implicaciones tendrá para el futuro bebé y recomendaciones sobre algún cuidado o tratamiento médico.

2. En un hospital se presentó el caso de una mujer embarazada, se llevó a cabo una prueba de cariotipo a partir del líquido amniótico y se observó la presencia de un solo cromosoma sexual X0. Como educador para la salud te piden que, expliques a la paciente que representa este suceso, de qué padecimiento se trata, que implicaciones tendrá para el futuro bebé, así como su sexo y tratamiento que el médico le dará.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero

Bibliografía

1. Audesirk T y Audesirk G. Biología Ciencia y Naturaleza. Pearson Educación 2004.
2. Ciencia y desarrollo, Vol. 30, Núm. 180, México 2005.
3. Curtis - Barnes - Schnek – Massarini, Biología, Panamericana, 2011
4. Márquez H. y Trujillo J. Principios de genética humana. La prensa médica mexicana. 1992.
5. Tortora G y Reynolds S. Principios de anatomía y fisiología. Oxford. 2006.

¹ Procarionte: célula sin núcleo verdadero, Eucarionte: célula con un núcleo verdadero