Genética

Herencia Mezclada: el espermatozoide y el ovulo contienen un conjunto de esencias originarias en las distintas partes del cuerpo parental; durante la concepción esas esencias se mezclaban de alguna forma para influir en el desarrollo del nuevo descendiente.

Herencia Particulada: los caracteres están determinados por unidades discretas que se heredan intactas a lo largo de las generaciones.

Línea Pura: es una población que produce la descendencia homogénea para el carácter específico en estudio.

1. **semillas lisas/rugosas**
2. **semillas amarillas/verdes**
3. **pétalos purpuras/blancas**
4. **tallos largos**
5. **vainas maduras/hundidas**
6. **vainas inmaduras amarillas/verdes**
7. **flores axiales/terminales**

Fenotipo: en genética, se denomina fenotipo a la expresión del genotipo en función de un determinado ambiente. Los rasgos fenotípicos cuentan con rasgos tanto físicos como conductuales. Es importante destacar que el fenotipo no puede definirse exclusivamente como la "manifestación visible" del genotipo, pues a veces las características que se estudian no son visibles en el individuo, como es el caso de la presencia de una enzima.

Un fenotipo es cualquier característica o rasgo observable de un organismo, como su morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas, fisiología y comportamiento. La diferencia entre genotipo y fenotipo es que el genotipo se puede distinguir observando el ADN, y el fenotipo puede conocerse por medio de la observación de la apariencia externa de un organismo.

Genotipo: El genotipo se refiere a la información genética que posee un organismo en particular, en forma de ADN.

Generación parental: es el cruce inicial entre dos variedades en una secuencia genética. son los progenitores de cualquier individuo/organismo que pertenezca a la generación F1.

Primera Generación Filiar (F1): generación de descendientes.

- En sus cruzamientos (todos los casos). uno de los fenotipos parental desaprecia en la F1 para volver a manifestarse en la cuarta parte de los individuos de la F2

Genes Alelos: genes que codifican para la misma característica.

Serie Alélica: El conjunto total de alelos, que tiene un número variable para un rasgo en particular y que aparece en una especie definida.

Si el individuo es homocigoto no hay problema en cuanto al gen que se va a expresar, pero si el individuo es heterocigoto, lo que ocurre habitualmente es que uno de los genes se superpone al otro.

ocurre habitualmente es que uno de los genes se superpone al otro

El **alelo dominante** es aquel que hará su manifestación genotípica, y el **alelo recesivo** en cambio, no puede expresarse.

el individuo sólo tiene 2 de esos genes (dos alelos), uno por cada

cromosoma homólogo.

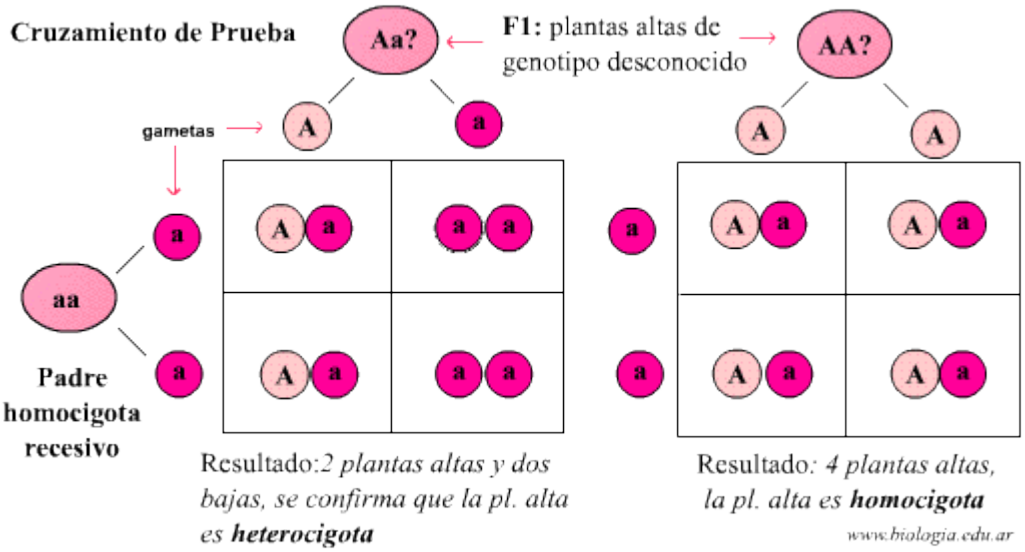
HOMOCIGOTA: DOS ALELOS SON IGUALES (PUROS)

A/A: HOMOCIGOTA DOMINANTE

A/A HOMOCIGOTA RECESIVO

HETEROCIGOTA: DOS ALELOS DIFERENTES (HETERO=DIFERENTE)

A/A: HETEROCIGOTA DOMINANTE



Codominancia:

situación especial en la cual el heterocigoto tiene dos genes dominantes, y ambos genes, aunque son diferentes, se expresan

completamente. Este caso se presenta en los Grupos Sanguíneos:

Ag "A" → está codificado por un gen A que es dominante, expresa el grupo A

Ag "B" → está codificado por un gen B que es dominante, expresa el grupo B

Ag "0" → está codificado por un gen 0 que es recesivo.

A: A Genotípicamente => *HOMOCIGOTA DOMINANTE*

Fenotípicamente => *GRUPO "A"*

A: o Genotípicamente => *HETEROCIGOTA DOMINANTE*

Fenotípicamente => *GRUPO "A* **"**

B: B Genotípicamente => *HOMOCIGOTA DOMINANTE*

Fenotípicamente => *GRUPO "B"*

B: o Genotípicamente => *HETEROCIGOTA DOMINANTE*

Fenotípicamente => *GRUPO "B"*

o : o Genotípicamente => *HOMOCIGOTA RECESIVO*

Fenotípicamente => *GRUPO "O"*

A: B Genotípicamente => *HETEROCIGOTA CODOMINANTE*

Fenotípicamente => *GRUPO "AB"*

Prenetrancia y Expresividad:

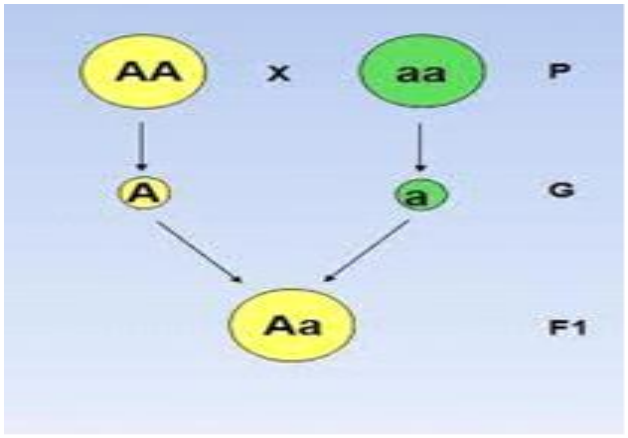
Penetrancia: *la probabilidad que tiene un gen de expresarse. La penetrancia altera los resultados esperados, se define a nivel población y es un valor estadístico.*

Expresividad: *hace referencia a la fuerza o al grado con que un carácter definido genotípicamente se manifiesta en un individuo.*

Leyes de Mendel

Ley de Segregación de Caracteres:

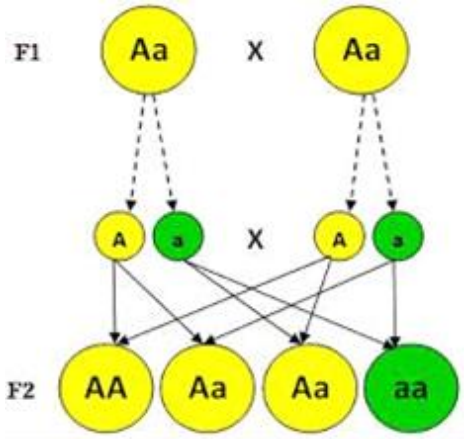
Los dos miembros (alelos) de un par génico se distribuyen separadamente (segregan) entre los gametos. así, la mitad de los gametos contiene un miembro del par y la otra mitad contiene el otro.



Ley de la Herencia Independiente de los Caracteres:

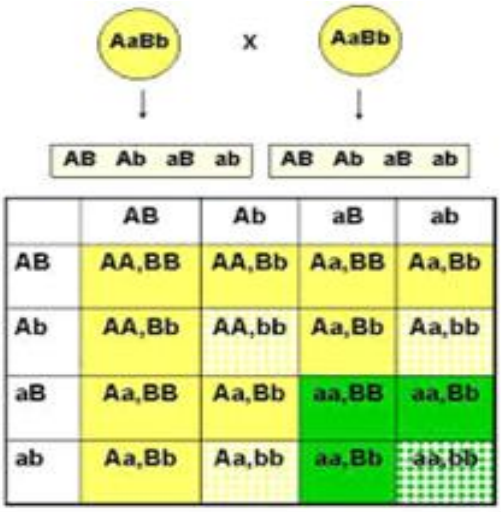
los miembros (alelos) de genes distintos segregan (distribuyen) independientemente durante la formación de los gametos. Esta ley surge de estudiar cómo se transmiten dos caracteres, es decir que entran en juego dos pares de genes alelomorfos (distintas formas)

Se ocupa de averiguar el comportamiento en la herencia de dos caracteres presentes en el mismo individuo.



Métodos para el cálculo de proporciones genéticas:

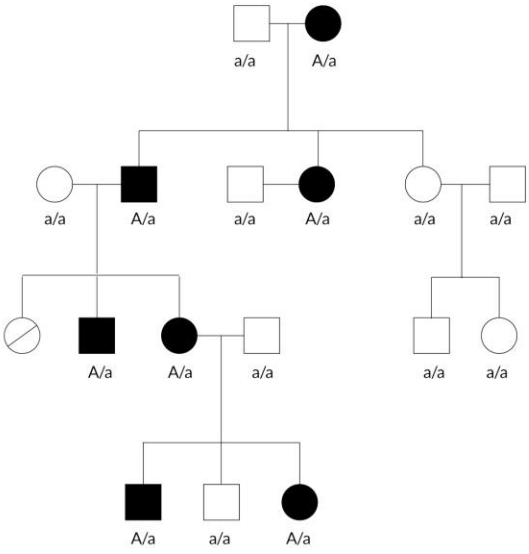
DIAGRAMA DE PUNNET: constituyen una herramienta grafica para representar a la descendencia. pueden emplearse para demostrar la existencia de patrones hereditarios basados en un gen, dos genes o mas.

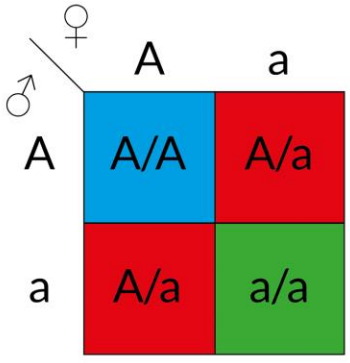


	AB	Ab	aB	ab
AB	AA,BB	AA,Bb	Aa,BB	Aa,Bb
Ab	AA,Bb	AA,bb	Aa,Bb	Aa,bb
aB	Aa,BB	Aa,Bb	aa,BB	aa,Bb
ab	Aa,Bb	Aa,bb	aa,Bb	aa,bb

Diagrama Ramificado: puede adaptarse a la determinación de proporciones gameticas, fenotipicas o genotipicas. El escrutinio de archivos familiares se denomina analisis de pedrigris o analisis de genealosias.

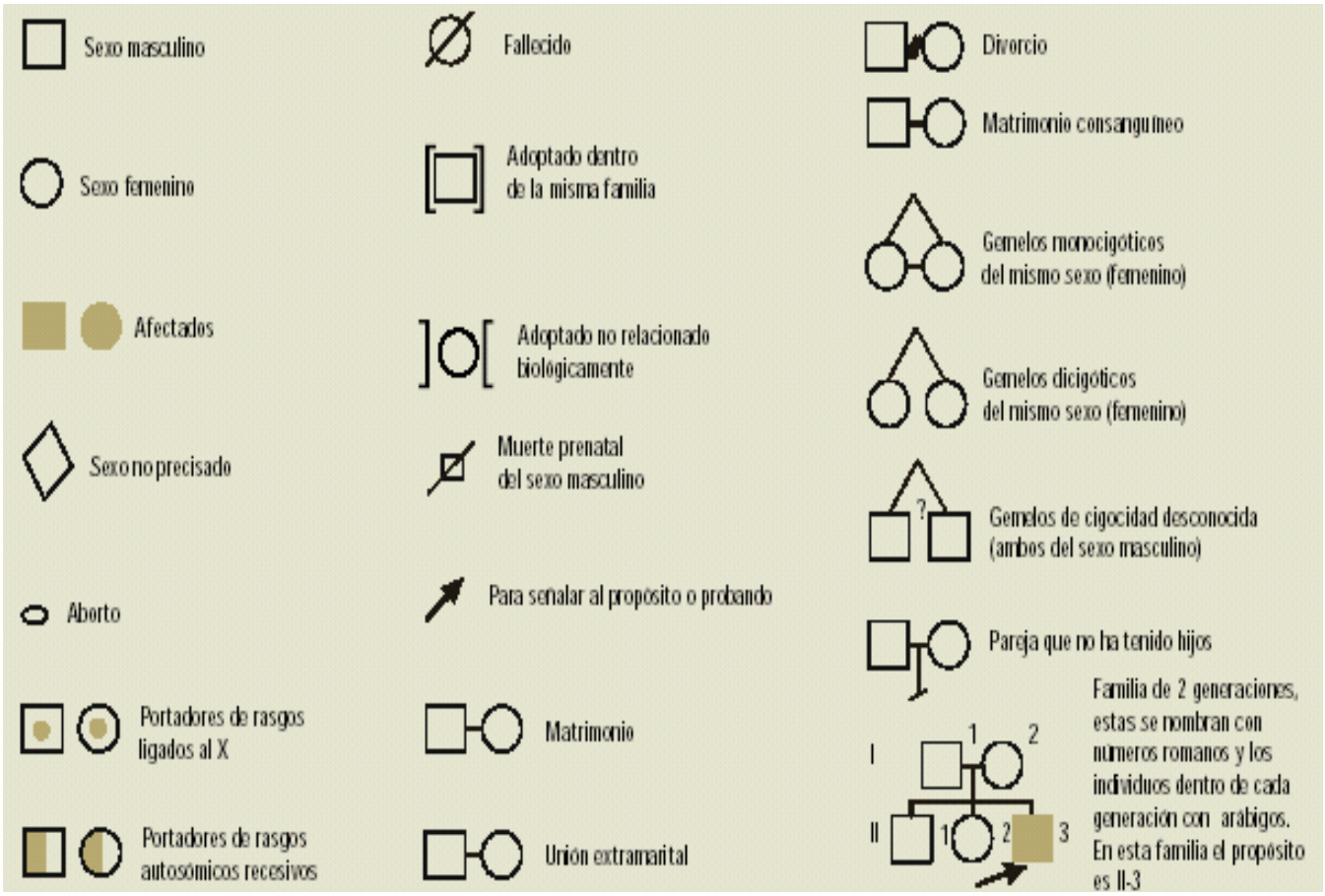
- Un miembro de una familia que atrae la atencion del genetista se llama propositus (normalmente con un fenotipo raro).



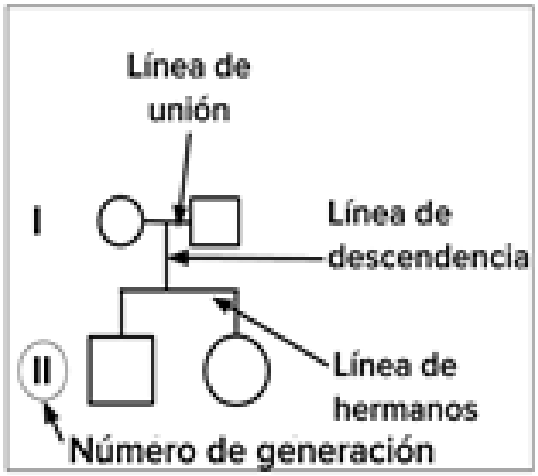


A/A : A/a : a/a
25% 50% 25%
25%Letal
50%Afectado
25% Sano

PEDIGRI-HERENCIAS



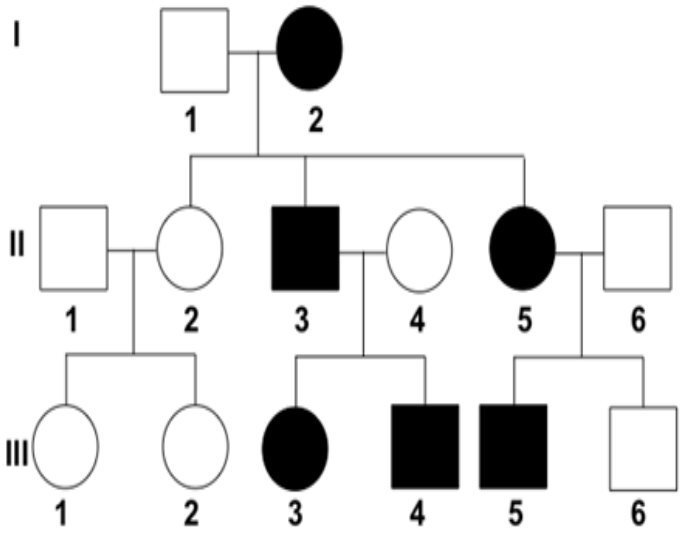




Herencia Autosómica Dominante:

A:A enfermo /A:a enfermo /a:a sano

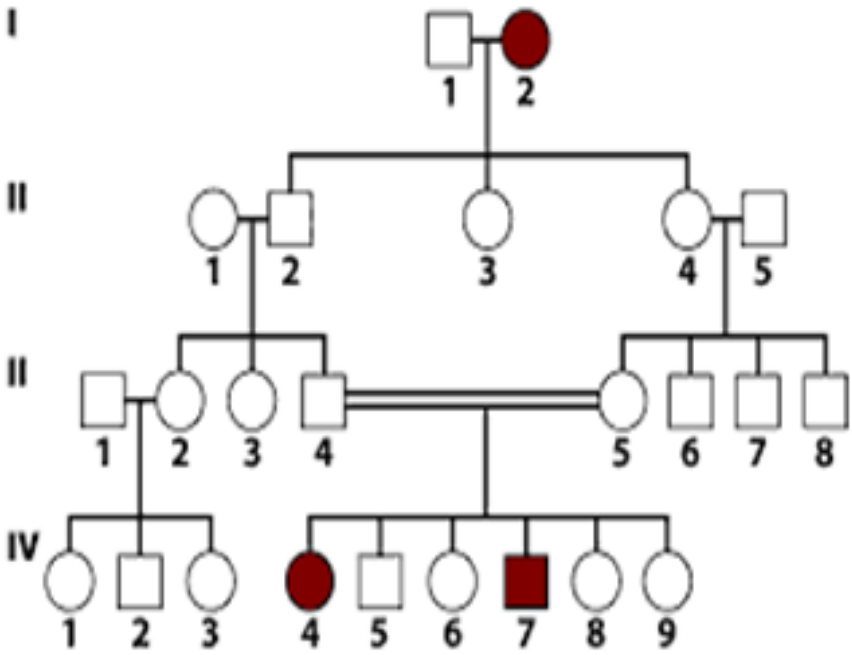
1. la enfermedad aparece en todas las generaciones
2. los individuos enfermos siempre tienen hijos enfermos
3. la enfermedad afecta por igual a varones y mujeres
4. no existen portadores sanos



Herencia Autosómica Recesiva:

A:A sano/A:a portador/a:a enfermo

1. la enfermedad no aparece en todas las generaciones, puede saltarse una o varias.
2. los individuos enfermos pueden tener hijos sanos.
3. afecta tanto a varones como a mujeres.
4. es más frecuente la enfermedad en los hijos de matrimonios co-sanguineos (de la misma familia)



Herencia Ligada al Cromosoma X- Recesiva:

Xa:Y enfermo

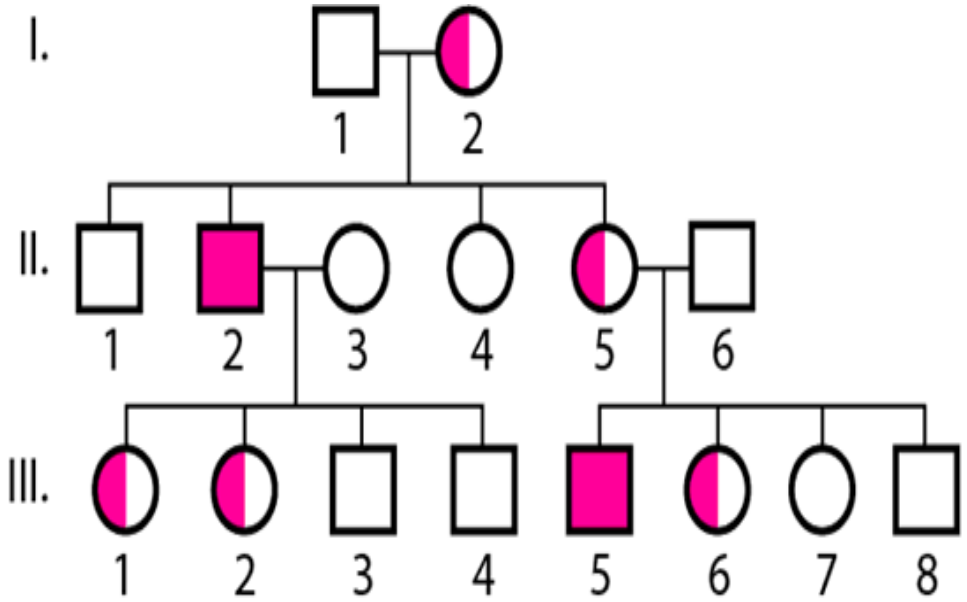
XA:Y sano

Xa:Xa enferma

XA:Xa portadora

XA:XA sana

1. solo hijos enfermos, mujeres/hijas portadoras (no afectadas).
2. los hombres no transmiten la enfermedad a sus hijos varones, pero pueden transmitírsela a sus hijas mujeres (portadoras).



Herencia Ligada al Cromosoma X-Dominante:

Xa:Y sano

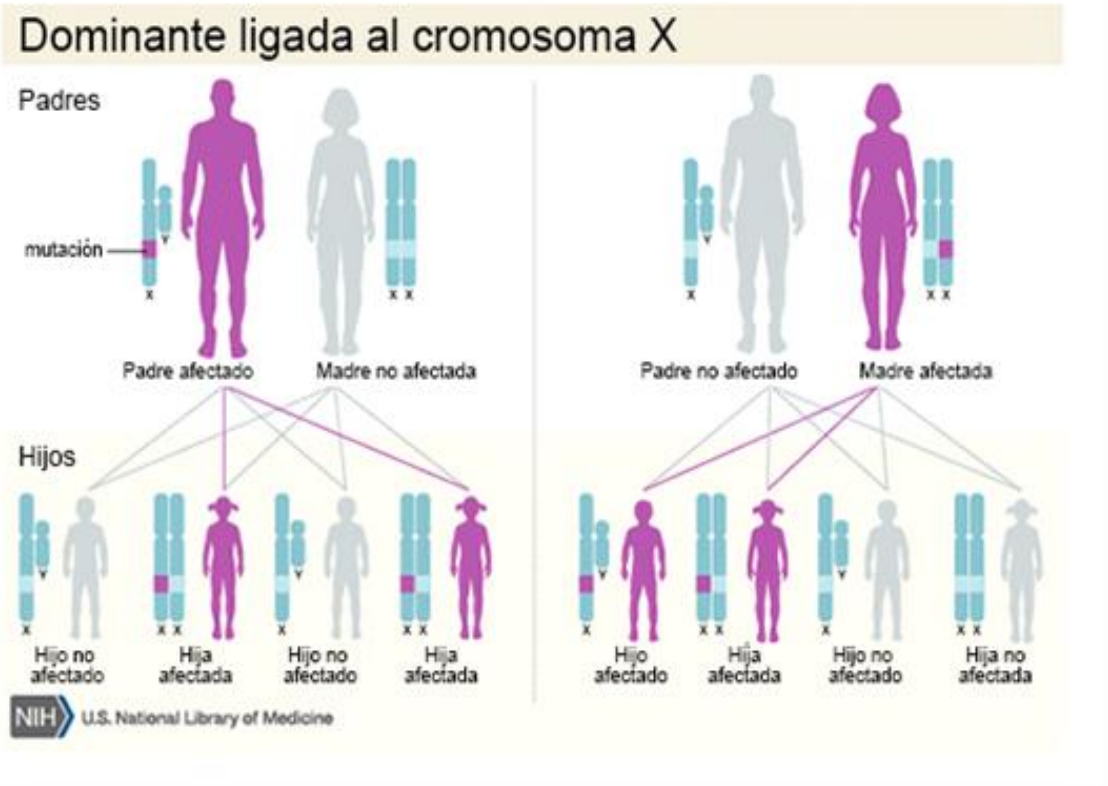
XA:Y enfermo

Xa:Xa sana

XA:Xa enferma

XA:XA enferma

1. NO saltan generaciones
2. varones afectados transmiten el gen enfermo solo a sus hijas mujeres!
3. las mujeres afectadas (si son heterocigoticas) trasmiten a la mitad de hijas mujeres y a la mitad de hijos varones.



Herencia Ligada al Cromosoma Y:

Xa:Y enfermo

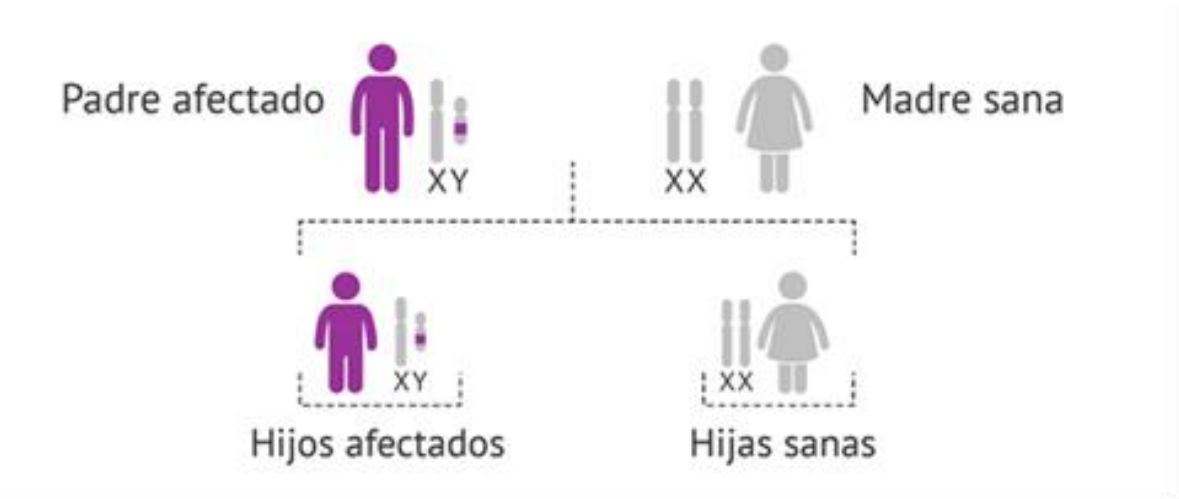
XA:Y enfermo

XA:XA sana

Xa:Xa sana

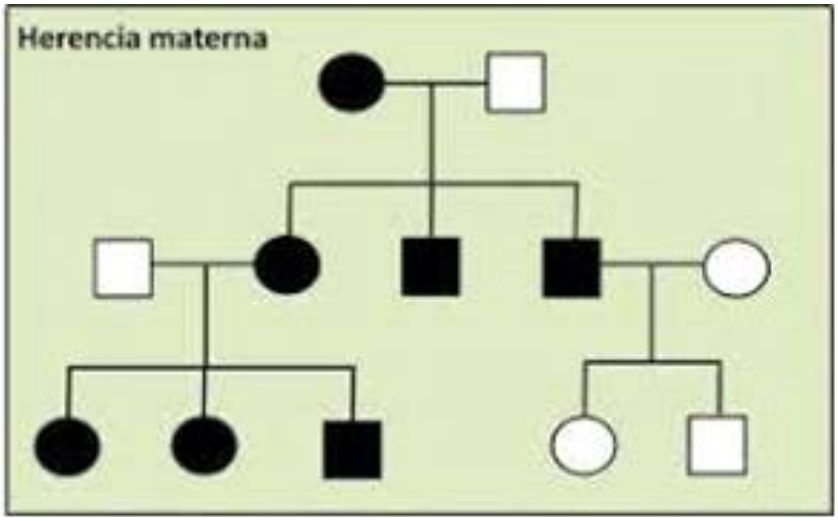
XA:Xa sana

1. solo aparece en VARONES, todos los descendientes varones de un hombre afectado, van a ser enfermos
1. ¡NO hay portadores, siempre son enfermos!



Herencia Mitocondrial:

1. si la madre presenta el rasgo enfermo le trasmitirá la enfermedad a toda su descendencia, porque está en las mitocondrias.
2. las hijas, le transmiten la enfermedad a sus descendencias. Los hijos, no le transmiten a nadie.



¿Qué importancia tienen los efectos del ambiente en la salud?

- La OMS en 2006 estimó que en todo el mundo el 24% de la carga de morbilidad (años de vida sana perdidos) y aproximadamente el 23% de todas las defunciones (mortalidad prematura) eran atribuibles a factores ambientales. En los niños de 0 a 14 años, el porcentaje de muertes que podían atribuírsela ambiente era de hasta un 36%.
- Aunque el 25% de todas las muertes registradas en las regiones en desarrollo son atribuibles a causas ambientales, en las regiones desarrolladas sólo el 17% de las muertes se atribuían a estas causas
- La mayor diferencia global entre las regiones se registra en la categoría de las enfermedades infecciosas.
- El número total de años de vida sana perdidos por habitante a consecuencia de factores ambientales es 15 veces mayor en los países en desarrollo que en los países desarrollados.
- La prevalencia de enfermedades diarreicas e infecciones de las vías respiratorias inferiores relacionadas con el ambiente es entre 120 y 150 veces mayor en determinadas subregiones de países en desarrollo que en subregiones de países desarrollados.
- en los países desarrollados hay una mayor carga de enfermedades cardiovasculares y cánceres atribuible a factores ambientales.
- Las cifras de años de vida sana perdidos por habitante a causa de enfermedades cardiovasculares son siete veces mayores que en las regiones en desarrollo, y las tasas de cáncer son cuatro veces mayores.

Enfermedades con mayor carga:

- diarrea 94% - consumo de agua no potable y el saneamiento y la higiene insuficiente.
- Las infecciones de las vías respiratorias 20% causas ambientales - la utilización de combustible sólido en los hogares y posiblemente con la exposición pasiva al humo del tabaco

•Lesiones accidentales están las causadas por los peligros en el lugar de trabajo 44%

En todo el mundo, el número de años de vida sana perdidos por habitante debido a factores de riesgo ambientales es aproximadamente cinco veces mayor entre los niños de 0 a 5 años que en la población en general.

La diarrea, el paludismo y las infecciones respiratorias, más mortíferas entre los niños menores de cinco años.

En los países en desarrollo, el porcentaje de estas tres enfermedades atribuible al ambiente representa como promedio el 26% de todas las defunciones de niños menores de cinco años.

Los niños de los países en desarrollo pierden, como promedio, ocho veces más años de vida sana por habitante que los de los países desarrollados, debido a enfermedades causadas por el ambiente.

Países más pobres el número de años de vida sana perdidos por habitante debido a infecciones de las vías respiratorias inferiores en la infancia es 800 veces mayor el de traumatismos causados por el tránsito es 25 veces mayor enfermedades diarreicas 140 veces mayor.