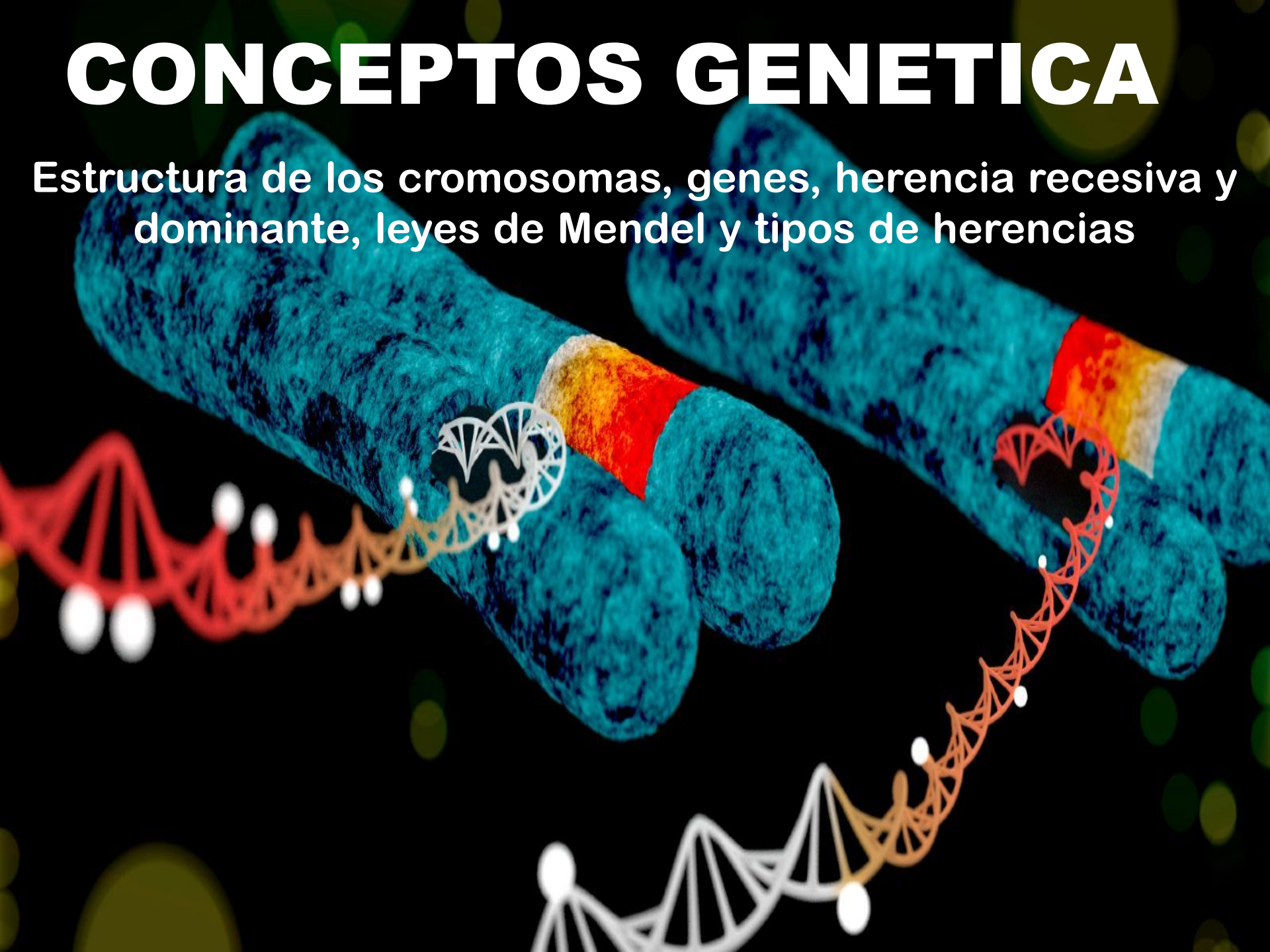
CONCEPTOS GENETICA

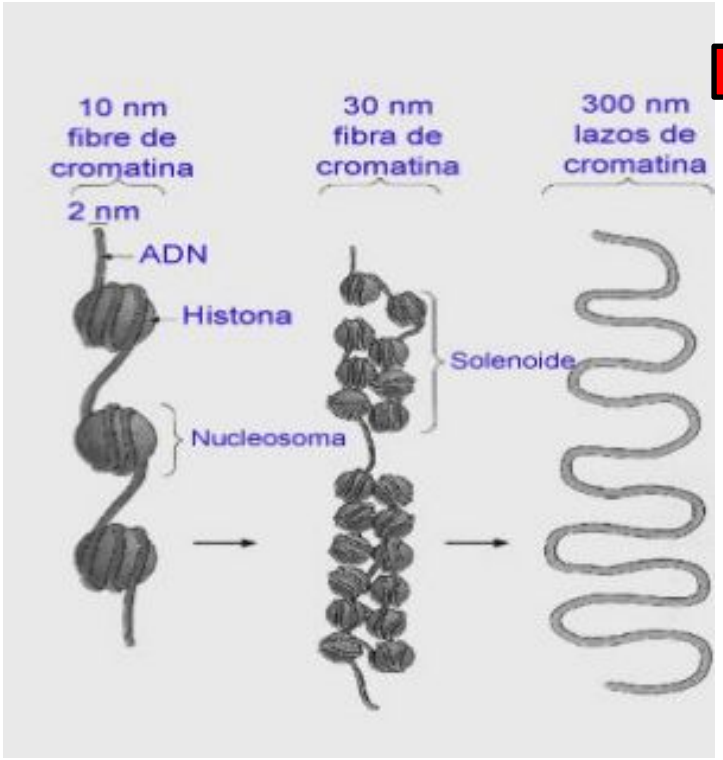
Estructura de los cromosomas, genes, herencia recesiva y dominante, leyes de Mendel y tipos de herencias



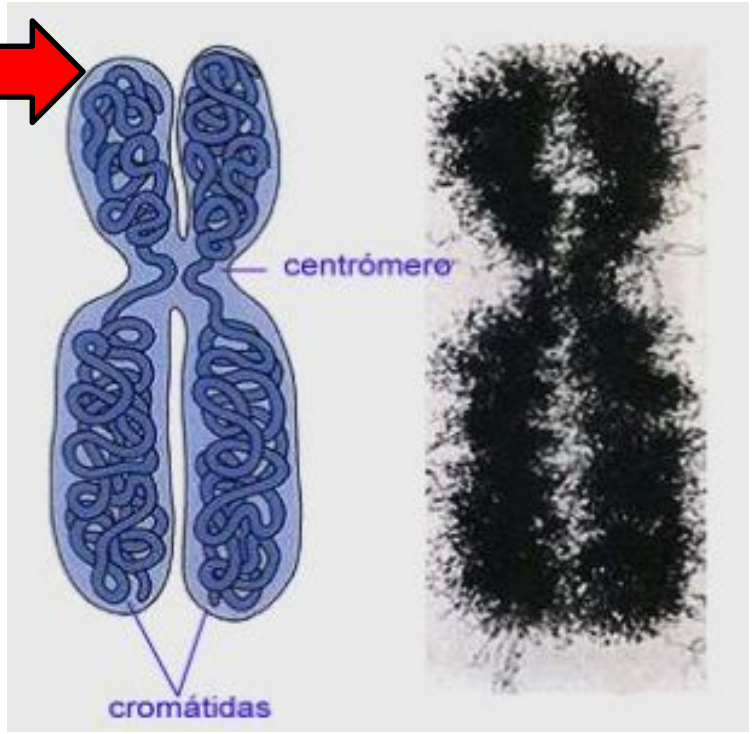
Conceptos previos

Antes de la mitosis o de la meiosis el ADN se duplica (Fase S), y por lo tanto, cada cromosoma queda con dos moléculas de ADN. En esta condición se condensa completamente al inicio de la división.

Duplicación del ADN (Interfase)

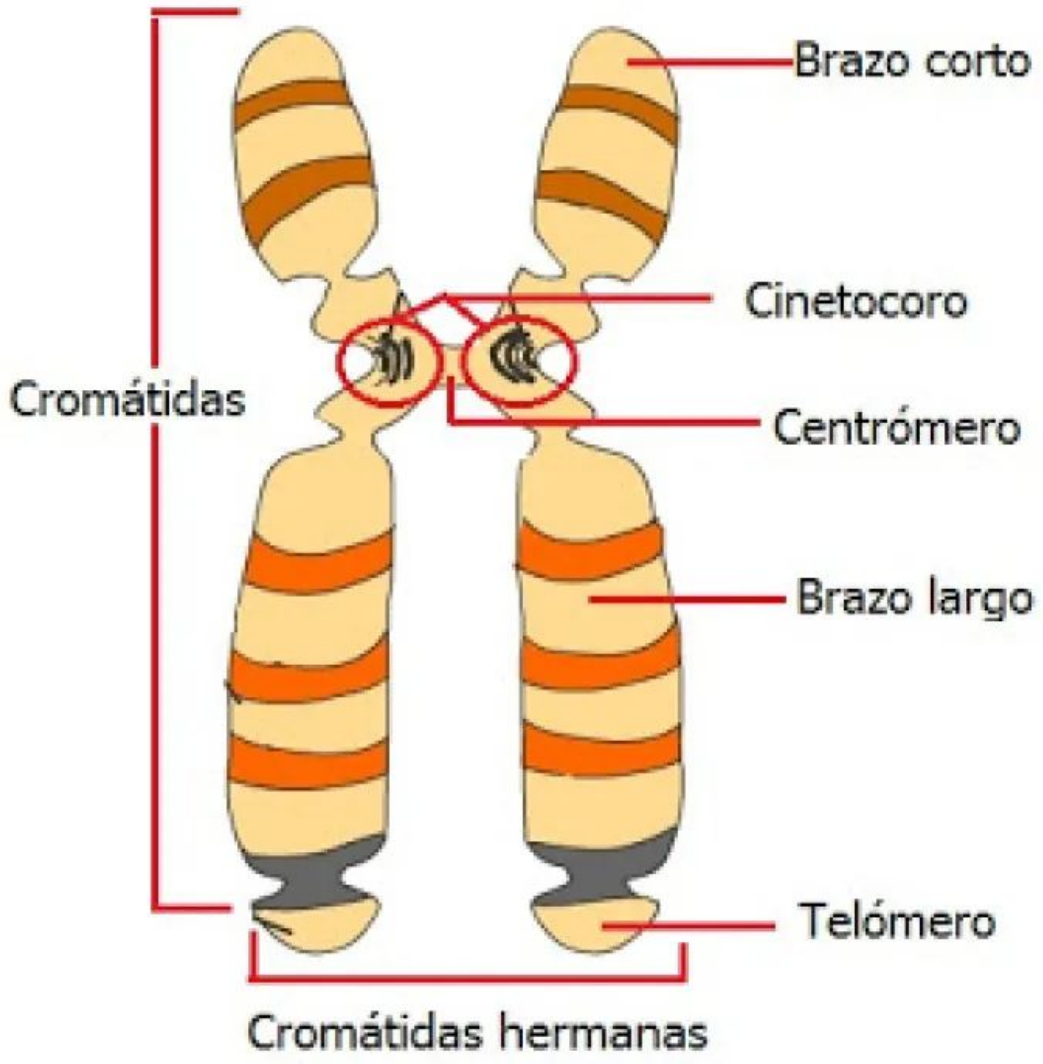


Formación de una cromatida

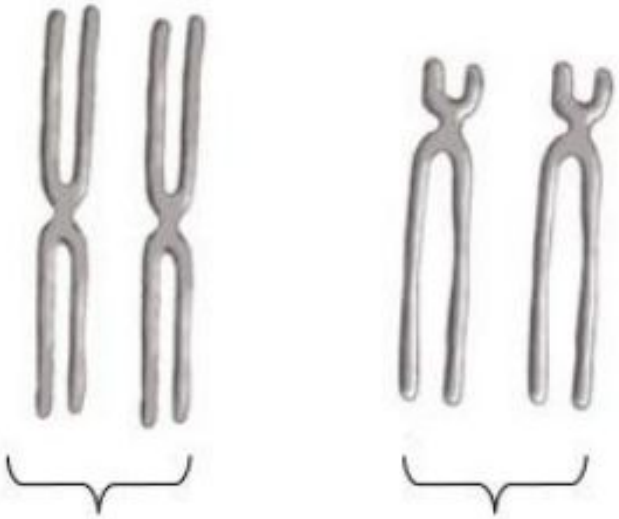


Formación de cromatidas hermanas

Estructura del cromosoma



Cromosomas homólogos



Pareja de homólogos 1 **Pareja de homólogos 2**

En casi todas las células, los cromosomas se observan siempre **en parejas**.

Los dos cromosomas de una pareja reciben el hombre de **homólogos**.

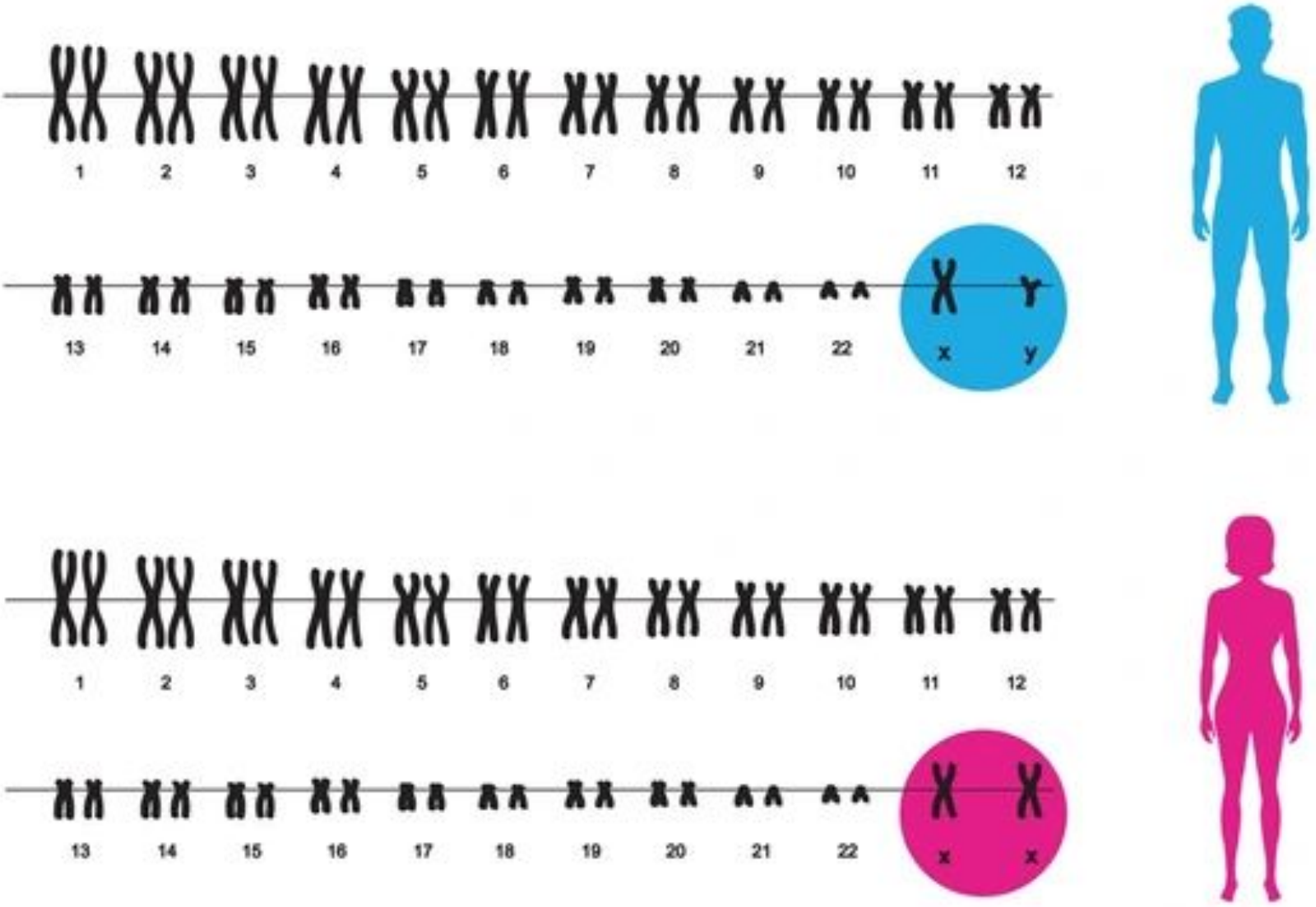
El número de parejas de homólogos es siempre el mismo en todas las células de una especie. Por ejemplo:

-Los seres humanos tenemos 23 parejas (en total: 46 cromosomas)
-La mosca del vinagre tiene sólo 4 parejas (en total: 8 cromosomas)



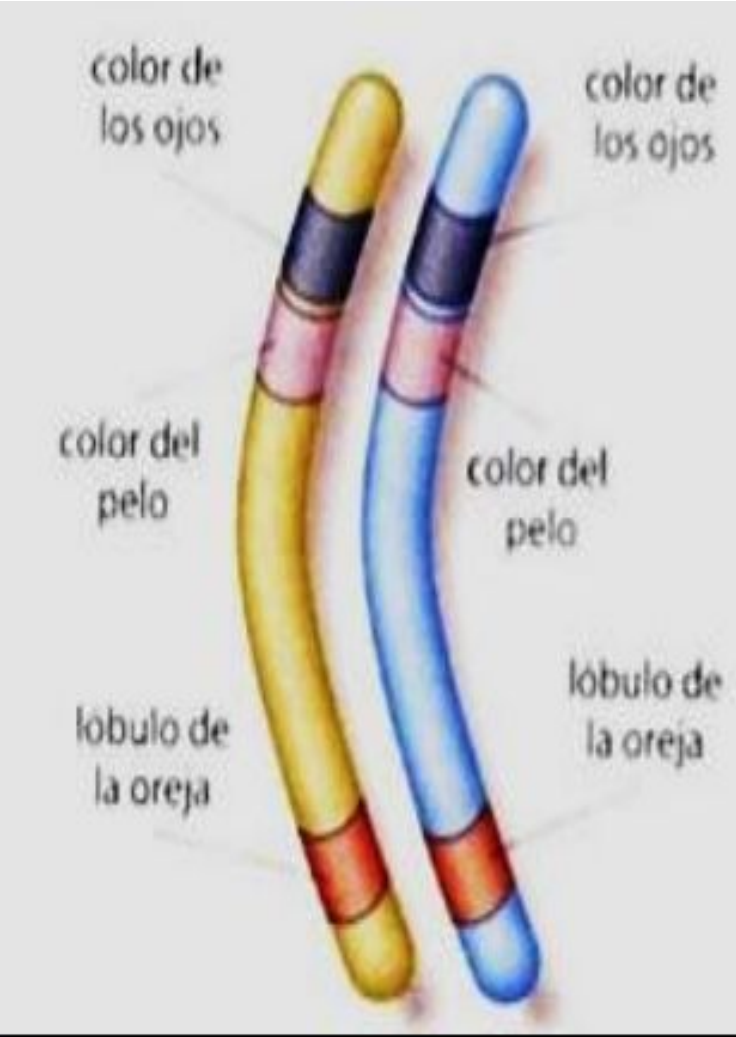
Drosophila melanogaster
(mosca del vinagre)

Cariotipo Humano



Los alelos van a ser los genes encontrados en ambos cromosomas de un par que codifican la información para la misma característica, proveniente de la madre y el padre.

Y al conjunto total de alelos recibe el nombre de SERIE ALELICA.



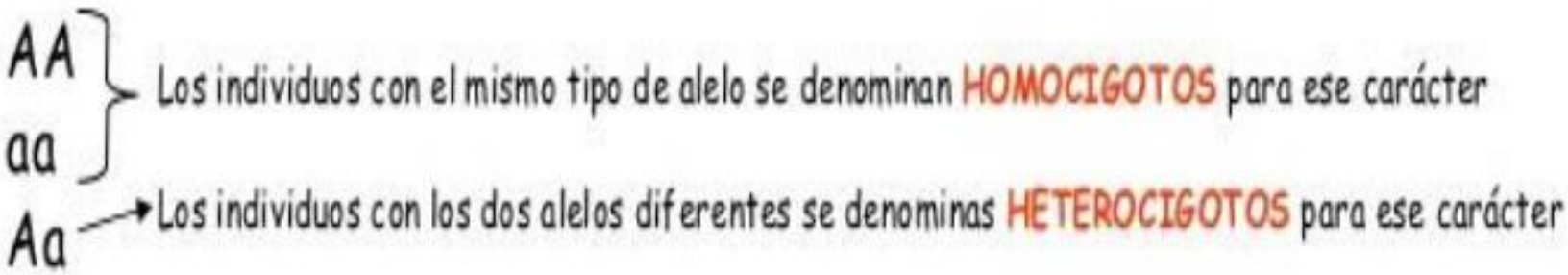
Los **ALELOS** son formas alternativas del mismo gen que ocupan una posición idéntica en los cromosomas homólogos y controlan los mismos caracteres (pero no necesariamente llevan la misma información)

Genes dominantes y recesivos

SI los alelos codifican la misma información se dice que son HOMOCIGOTAS, de la siguiente forma: Si son DOMINANTES (AA) y si son RECESIVOS (aa).

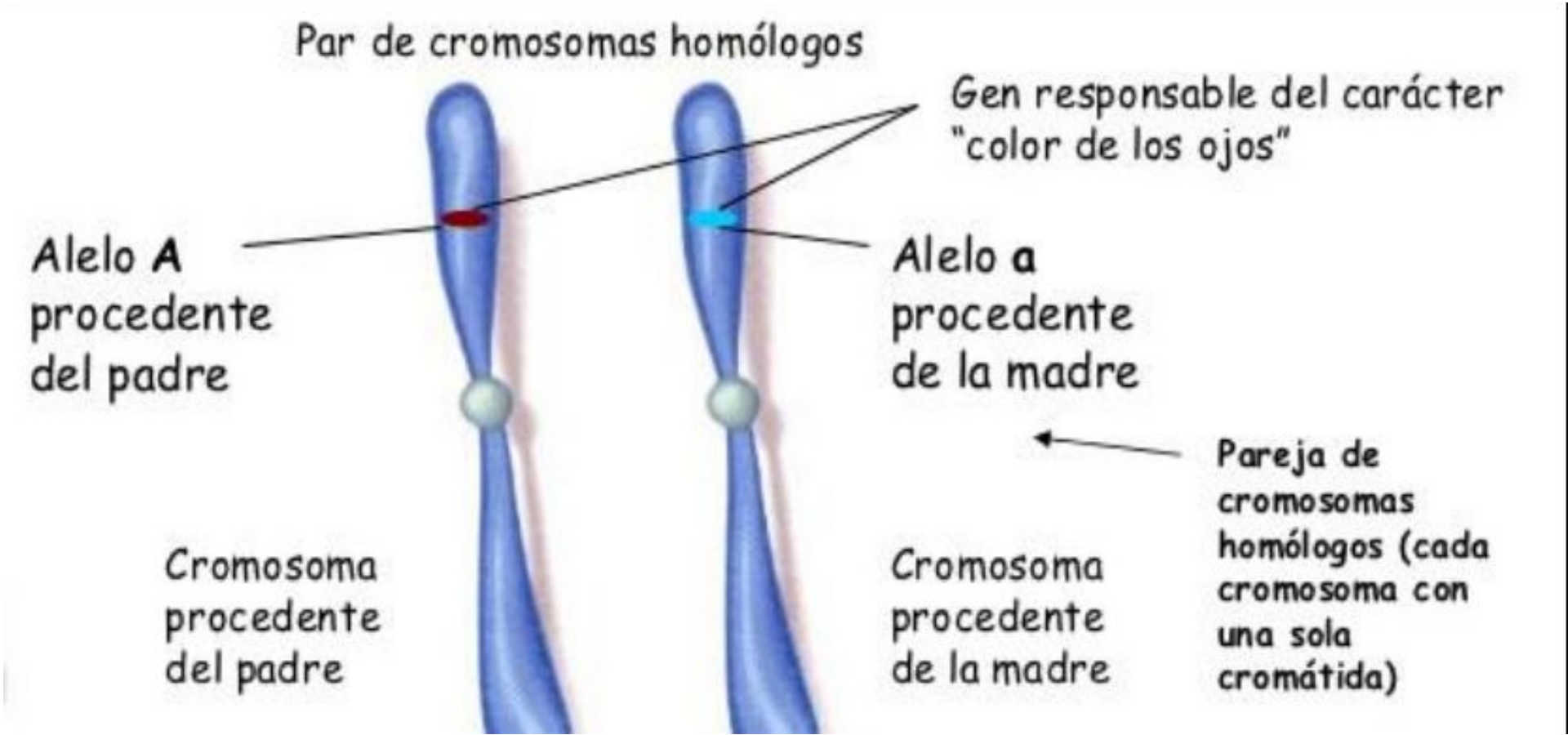
El gen se expresa se llama GEN DOMINANTE, y el que queda oculto se llama GEN RECESIVO.

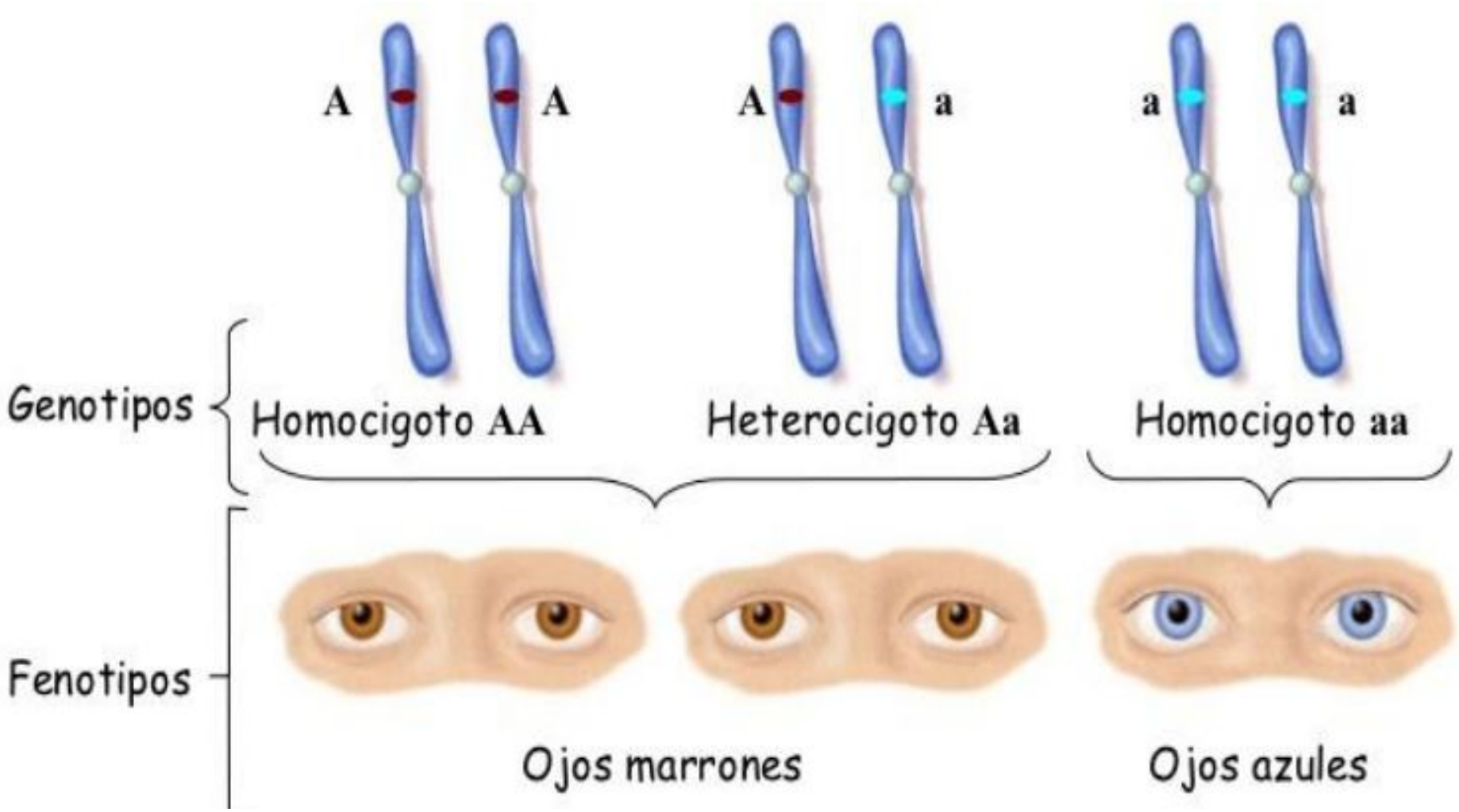
SI los alelos codifican información distinta se dice que son HETEROCIGOTOS, de la siguiente forma: (Aa).



En este caso vemos que el Alelo A(DOMINANTE) viene del padre que codifica un color de ojos marrón, en cambio el Alela a (RECESIVO) que viene de la madre codifica color de ojos celestes.

Esto significa que habrá una predisposición para que se exprese el color de ojos marrón al ser DOMINANTE (A).

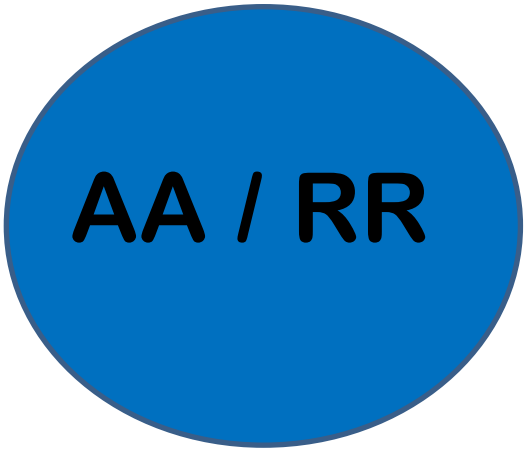



A
A
A
a
a
a
Genotipos
Homocigoto AA
Heterocigoto Aa
Homocigoto aa
Fenotipos
Ojos marrones
Ojos azules

El genotipo es la composición genética (se logra ver por estudios), o sea la información del ADN.

Nos referimos a los ALELOS:

AA/RR Homocigota dominante
aa/rr Homocigota recesivo





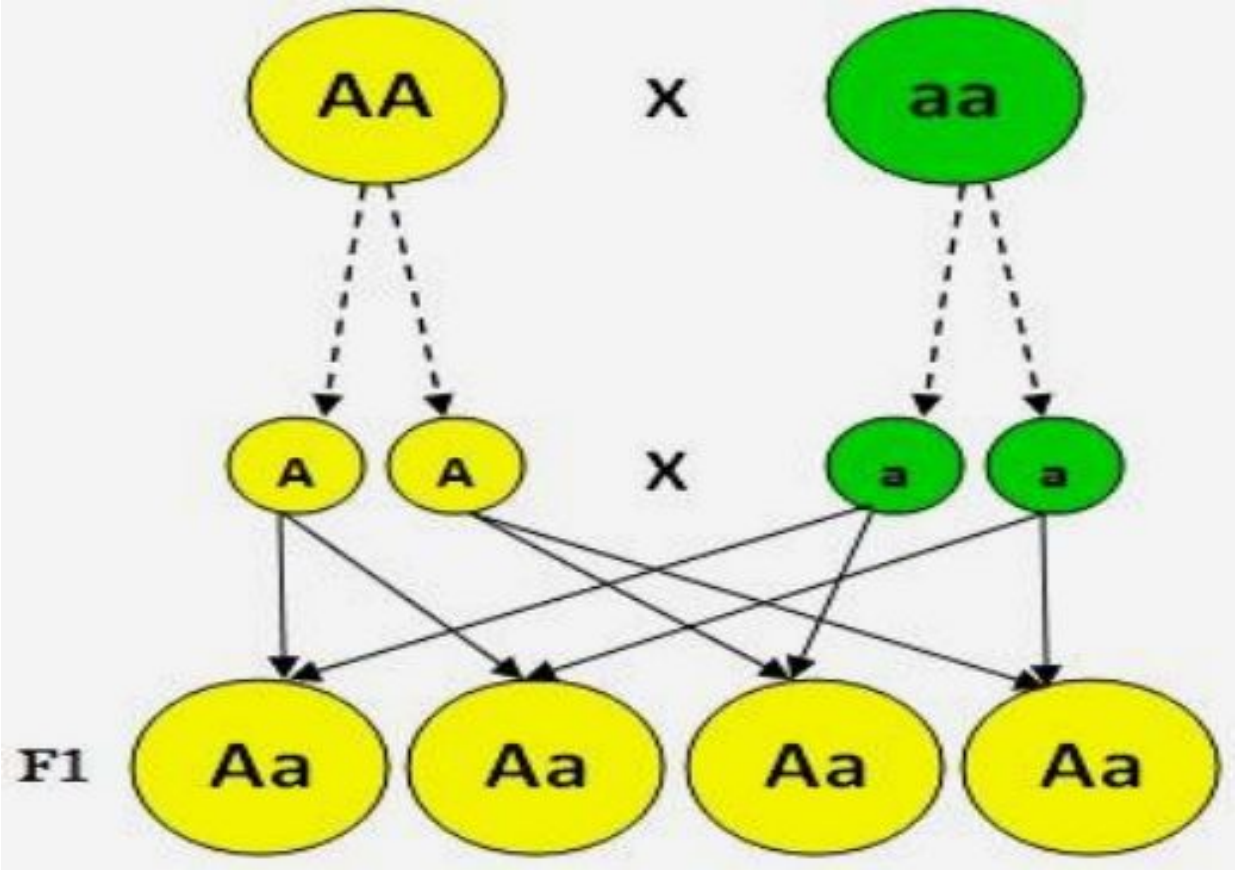
El fenotipo se refiere a los rasgos observables:

AA/RR: Azul y liso
aa/rr: Rojo y rugoso

Primera Ley de Mendel = Principio de la segregación

Los miembros del par génico segregan (se separan) de forma igualitaria entre los gametos (óvulos y espermatozoides).

Generación parental



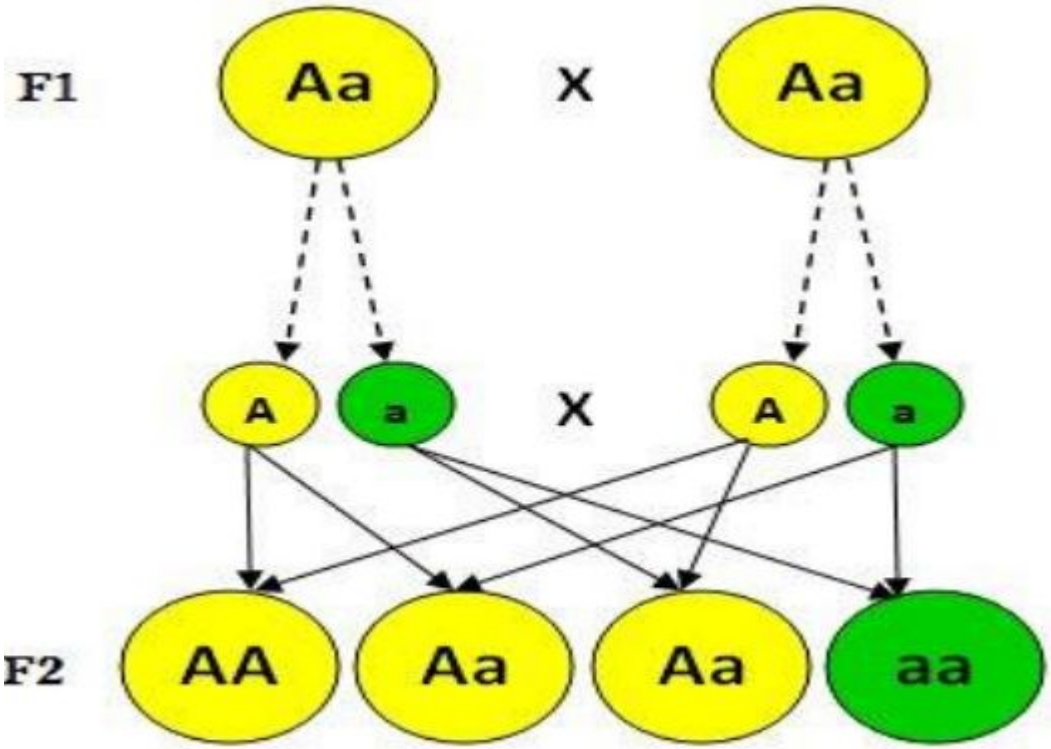
Filial 1
Monohibridos

Genotipo = 100% A/a (Heterocigotos Dominantes)
Fenotipo = 100% iguales (Amarillas)

Primera Ley de Mendel = Principio de la segregación

Tomamos dos miembros de la Filial 1 y los cruzamos, obteniendo una relación fenotípica de 3:1 y genotípica de 1:2:1

Filial 1

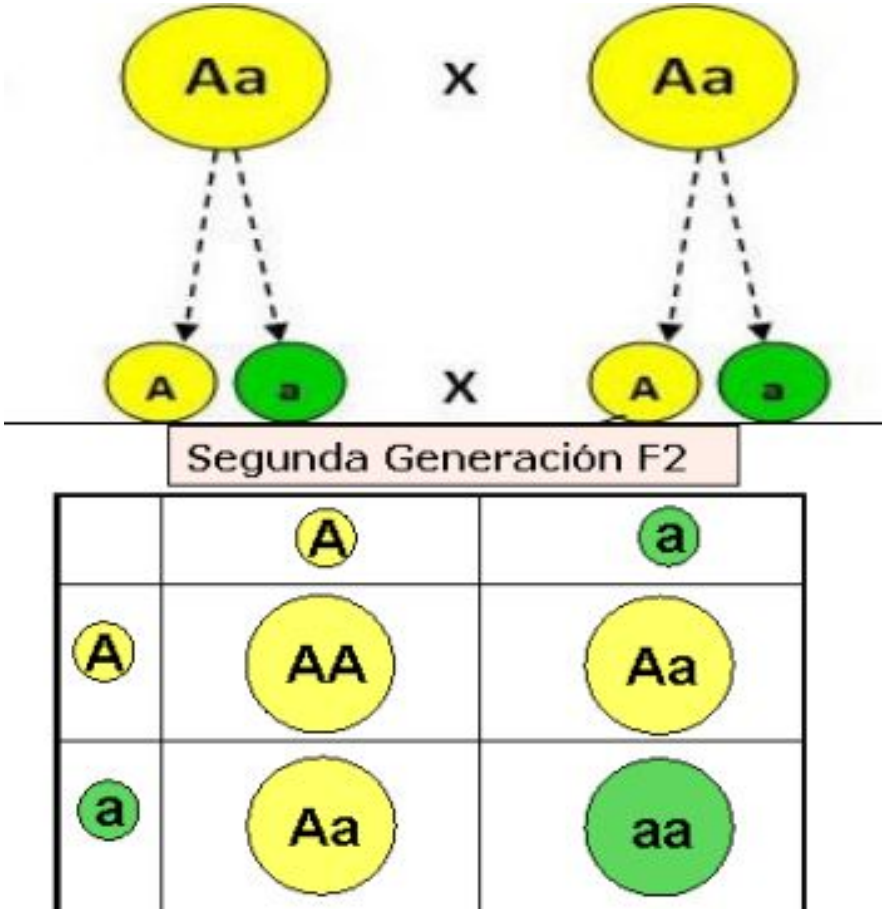


Filial 2

Fenotipo = 75% - 25% (3 : 1)
Genotipo = 25% A/A – 50% A/a – 25% a/a (1:2:1)

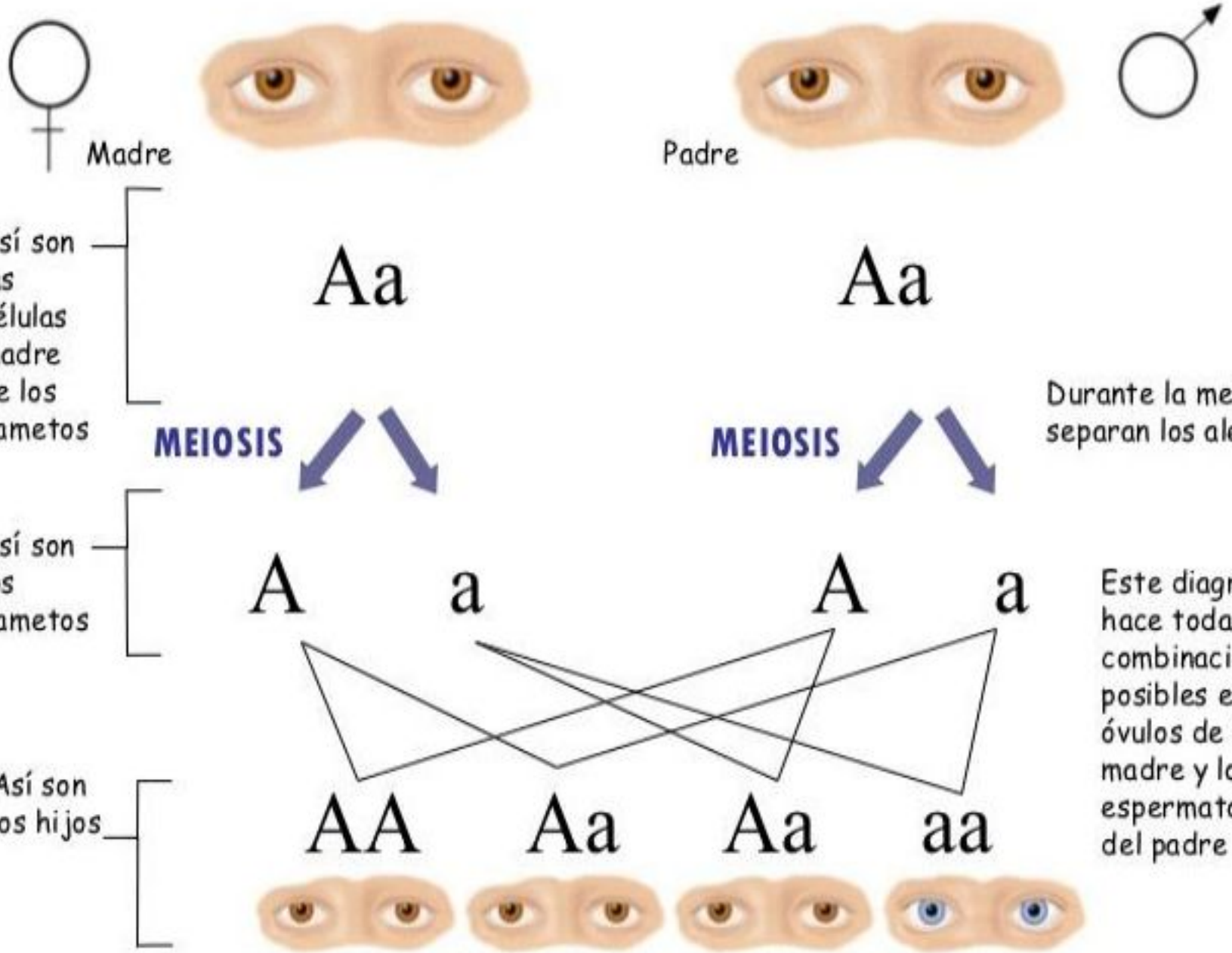
Diagrama de Punnett

Forma de graficar las posibles fusiones gameticas



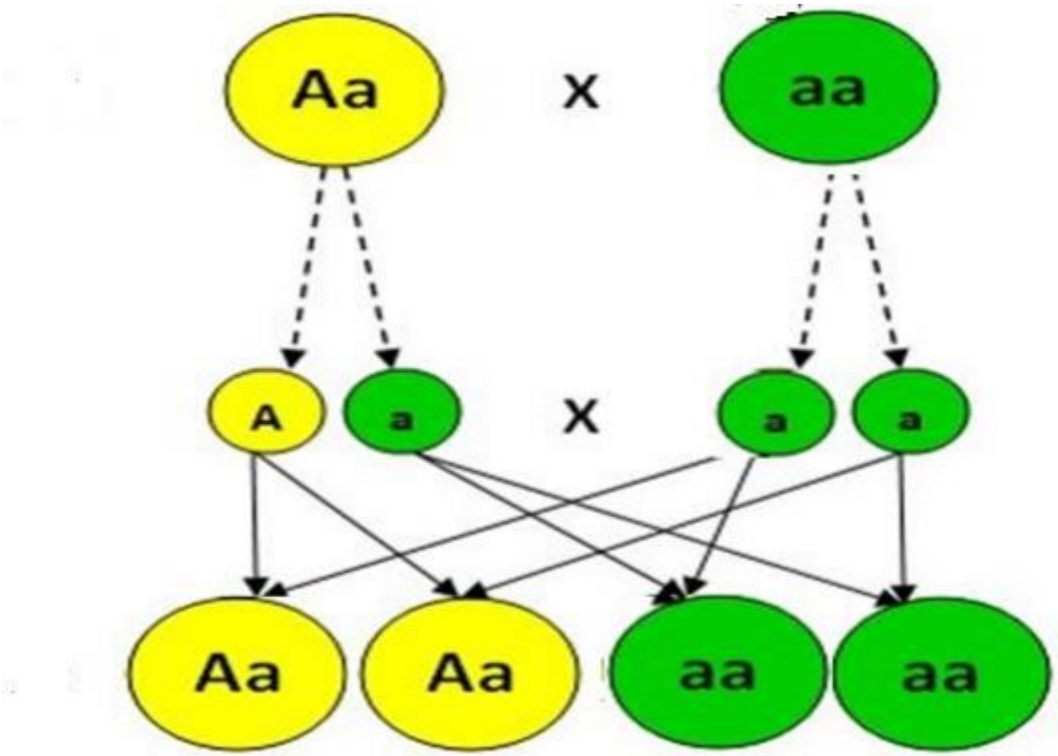
Fenotipo = 75% - 25% (3 : 1)

Genotipo = 25% A/A – 50% A/a – 25% a/a (1:2:1)


Madre
Padre
Así son las células madre de los gametos
Aa
Aa
MEIOSIS
MEIOSIS
Durante la meiosis se separan los alelos
Así son los gametos
A
a
A
a
Este diagrama hace todas las combinaciones posibles entre los óvulos de la madre y los espermatozoides del padre
Así son los hijos
AA
Aa
Aa
aa
Puede nacer un niño de ojos azules, de padres de ojos marrones, si se encuentra un óvulo a con un espermatozoide a

Primera Ley de Mendel = Principio de la segregación

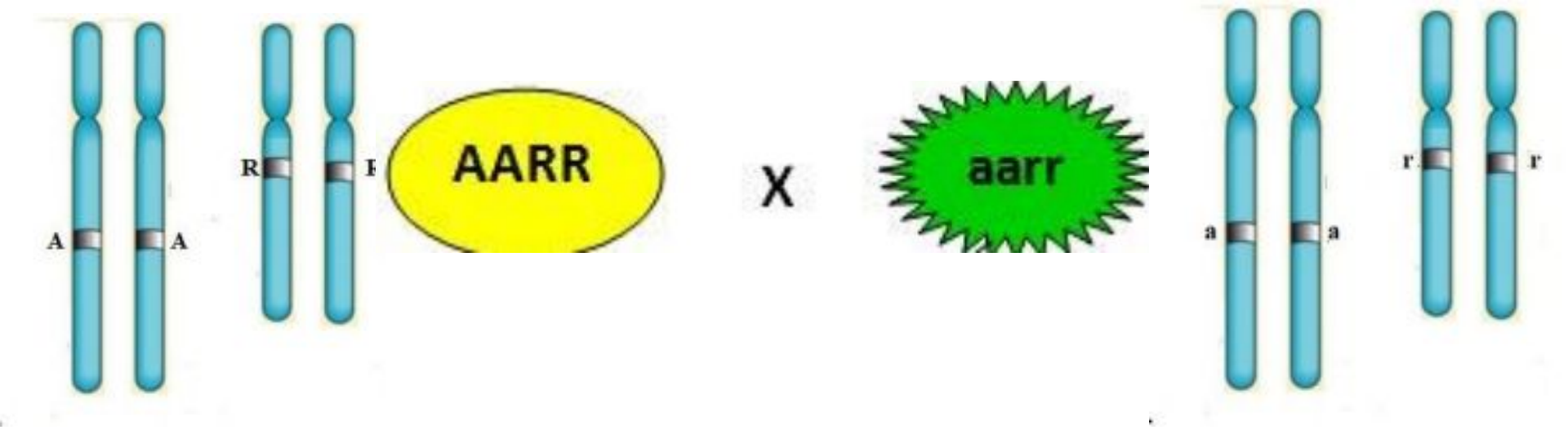
Si cruzamos una planta de semillas amarillas de la F1 (A/a) con otra de semillas verdes (a/a), obtendremos una relación fenotípica de 2:2, y genotípica de 2:2



Fenotipo = 50% - 50% (1 : 1)
Genotipo = 50% - 50% (1 : 1)

Segunda ley de Mendel

Los alelos correspondientes a genes diferentes, ubicados en cromosomas distintos, se segregan en forma independiente en los gametos.



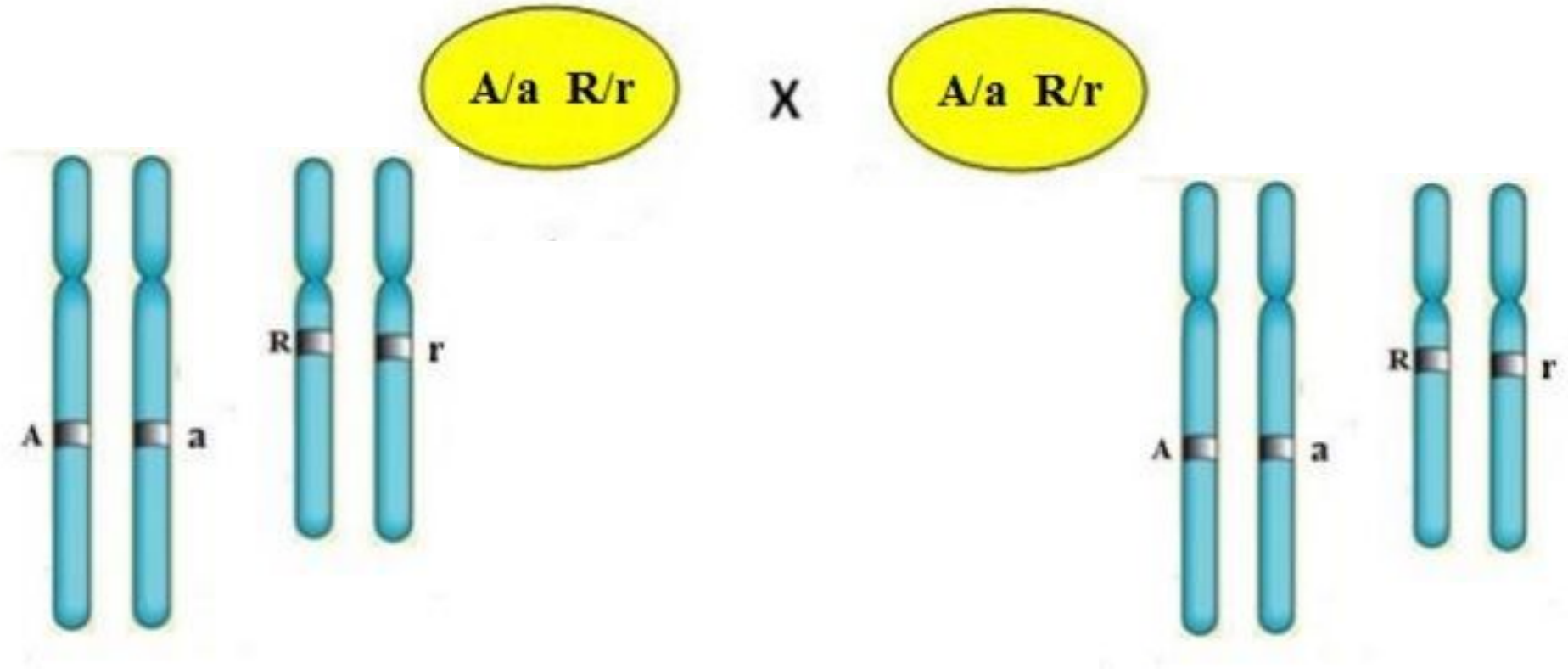
Los alelos correspondientes a genes diferentes, ubicados en cromosomas distintos, se segregan en forma independiente en los gametos.

Si hacemos el cruzamiento para obtener la descendencia obtenemos la F1 16: amarillas y lisas (A/a ; R/r)
100% Heterocigotas dominantes A/a
R/r = Dihíbridos (Heterocigotas para dos caracteres)

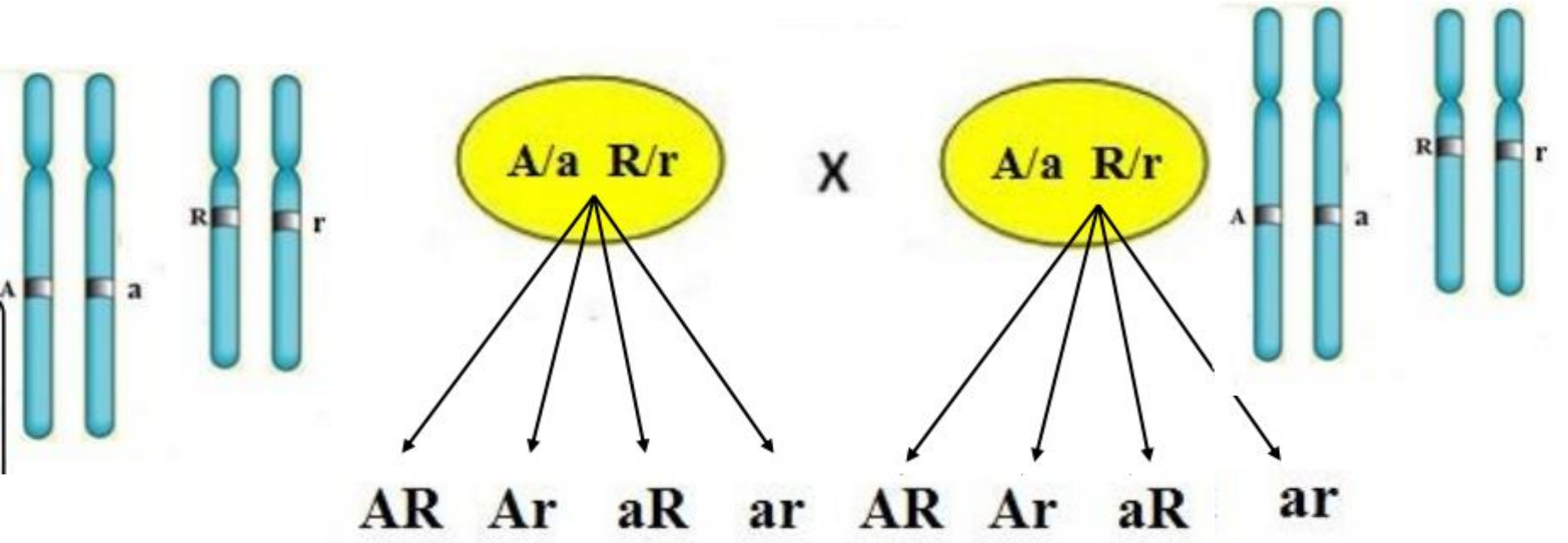
	ar	ar	ar	ar
AR	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r
AR	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r
AR	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r
AR	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r	A/a ; R/r

Ahora cruzamos dos plantas de la F1. Una de semillas amarillas y lisas heterocigota dominante (A/a ; R/r), con otra igual.

Aa : Rr	Aa : Rr



Primero obtenemos los gametos de cada progenitor. Los alelos de ambas características se distribuyen en forma independiente. Trabajamos con genes ubicados en pares de cromosomas diferentes.



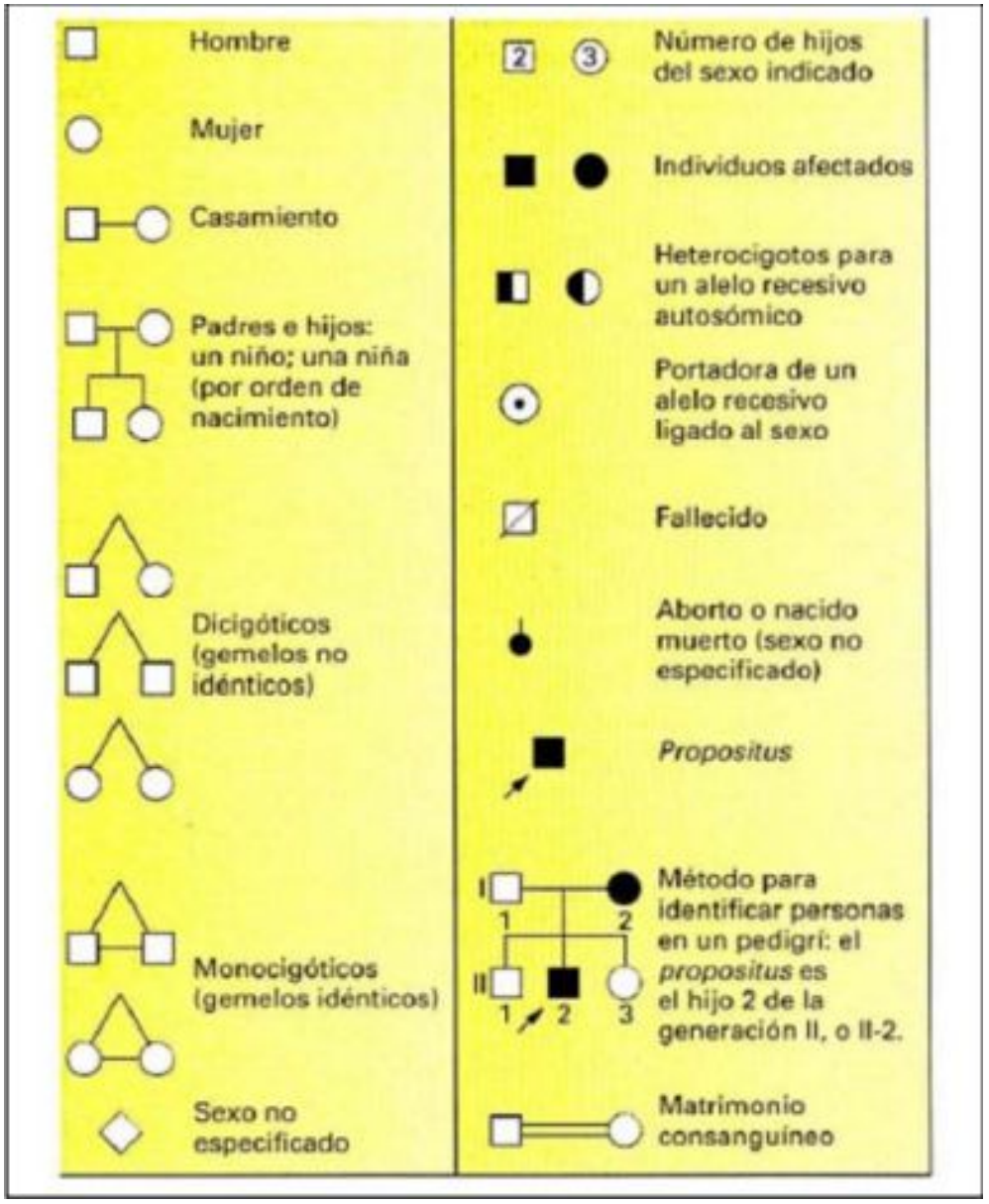
	AR	Ar	aR	ar
AR	A/A ; R/R	A/A ; R/r	A/a ; R/R	A/a ; R/r
Ar	A/A ; R/r	A/A ; r/r	A/a ; R/r	A/a ; r/r
aR	A/a ; R/R	A/a ; R/r	a/a ; R/R	a/a ; R/r
ar	A/a ; R/r	A/a ; r/r	a/a ; R/r	a/a ; r/r

Fenotipo: 9 : 3 : 3 : 1

Análisis de pedigríes humanos

Se utilizan los «Genogramas» para poder rastrear la herencia genética que presenta un paciente gracias a la presencia de una enfermedad a través de la generaciones.

Se utilizan los siguientes símbolos



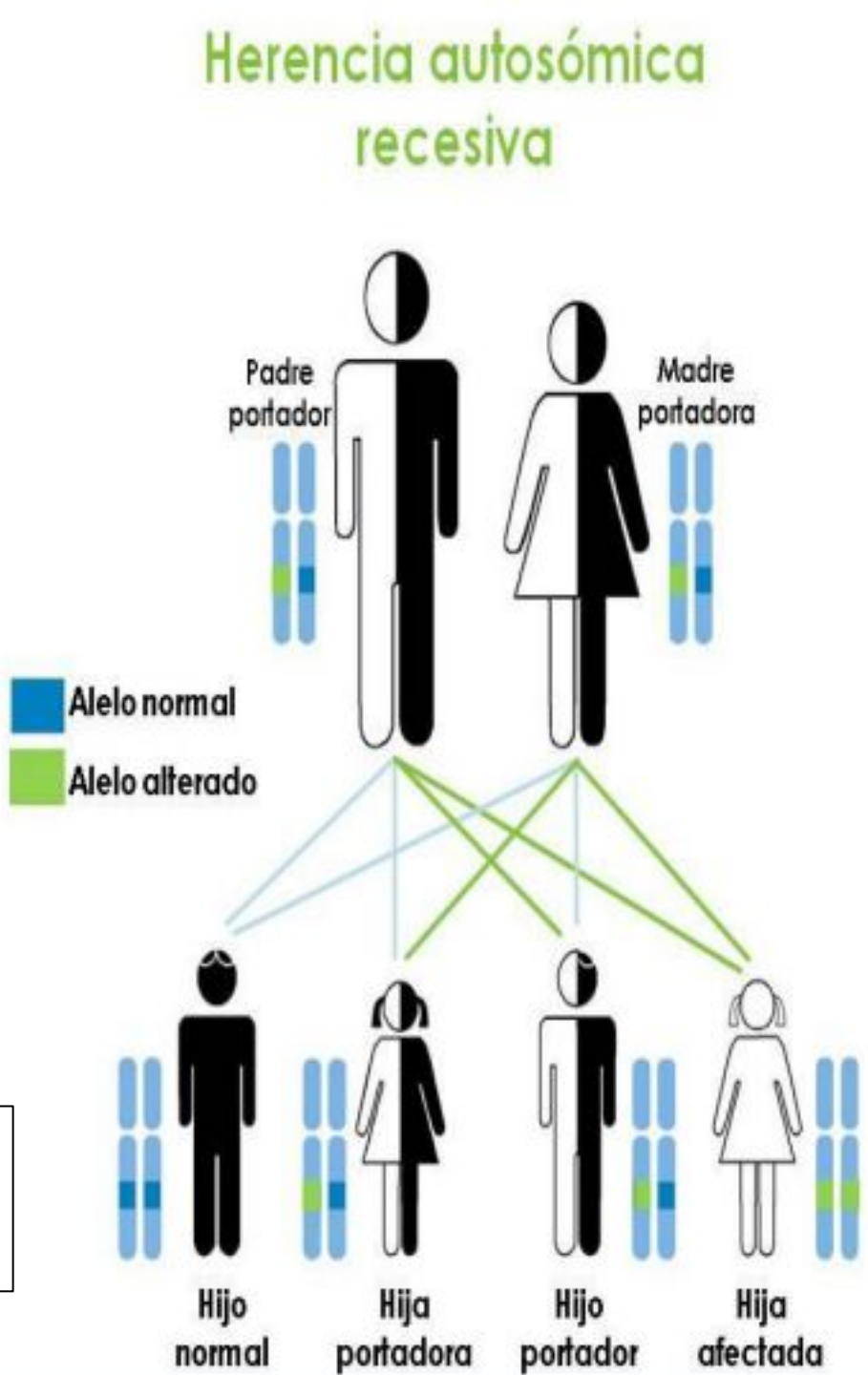
Tipos de herencias a analizar:

- ❑ **Autosómico dominante**
- ❑ **Autosómico recesivo**
- ❑ **Ligado al X dominante**
- ❑ **Ligado al X recesivo**
- ❑ **Ligado al Y**
- ❑ **Mitocondrial**

Características de una herencia <u>autosómica recesiva</u>:

- ✔ Se verán afectados por esta enfermedad los individuos que tengan dos copias mutadas de un gen.
- ✔ Por lo general, los progenitores de la persona afectada no desarrollan la enfermedad y cada uno tiene una copia mutada del gen (se los conoce como portadores).
- ✔ No se ve comúnmente en todas la generaciones.
- ✔ Tienen mayor probabilidad de aparecer entre consanguíneos.

Ejemplos: Enfermedad de Tay-Sachs, anemia falciforme, fibrosis quística, fenilcetonuria (PKU) entre otras…



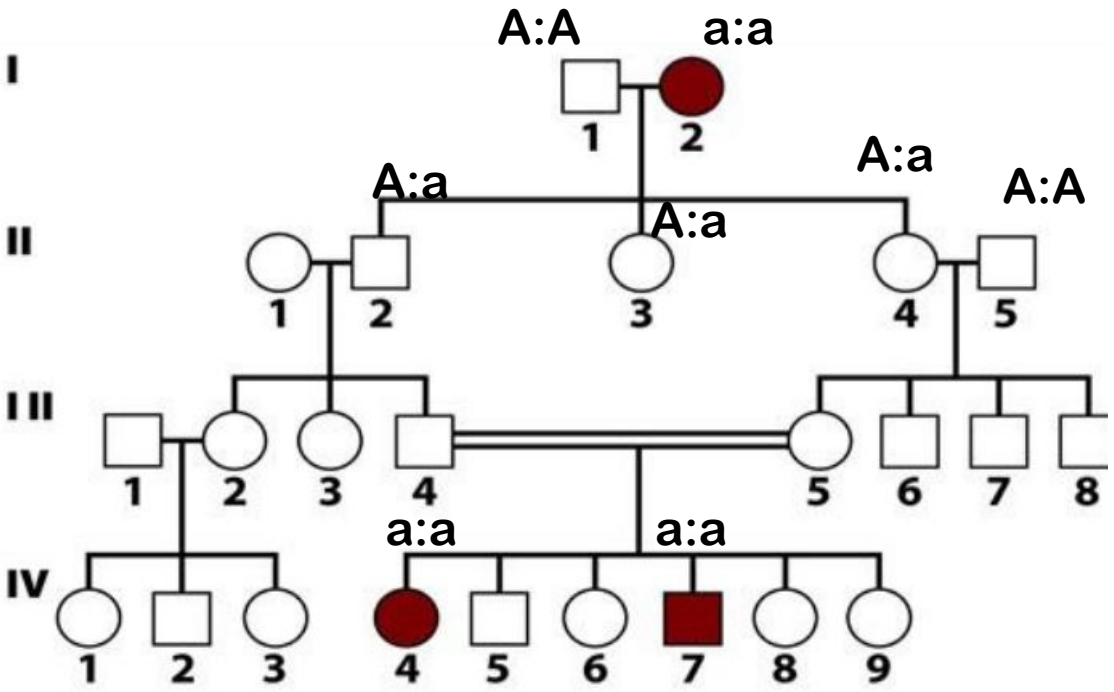
Debemos entender...

Vamos a determinar la salud de los miembros gracias a los alelos:

A = Sano
a = enfermo

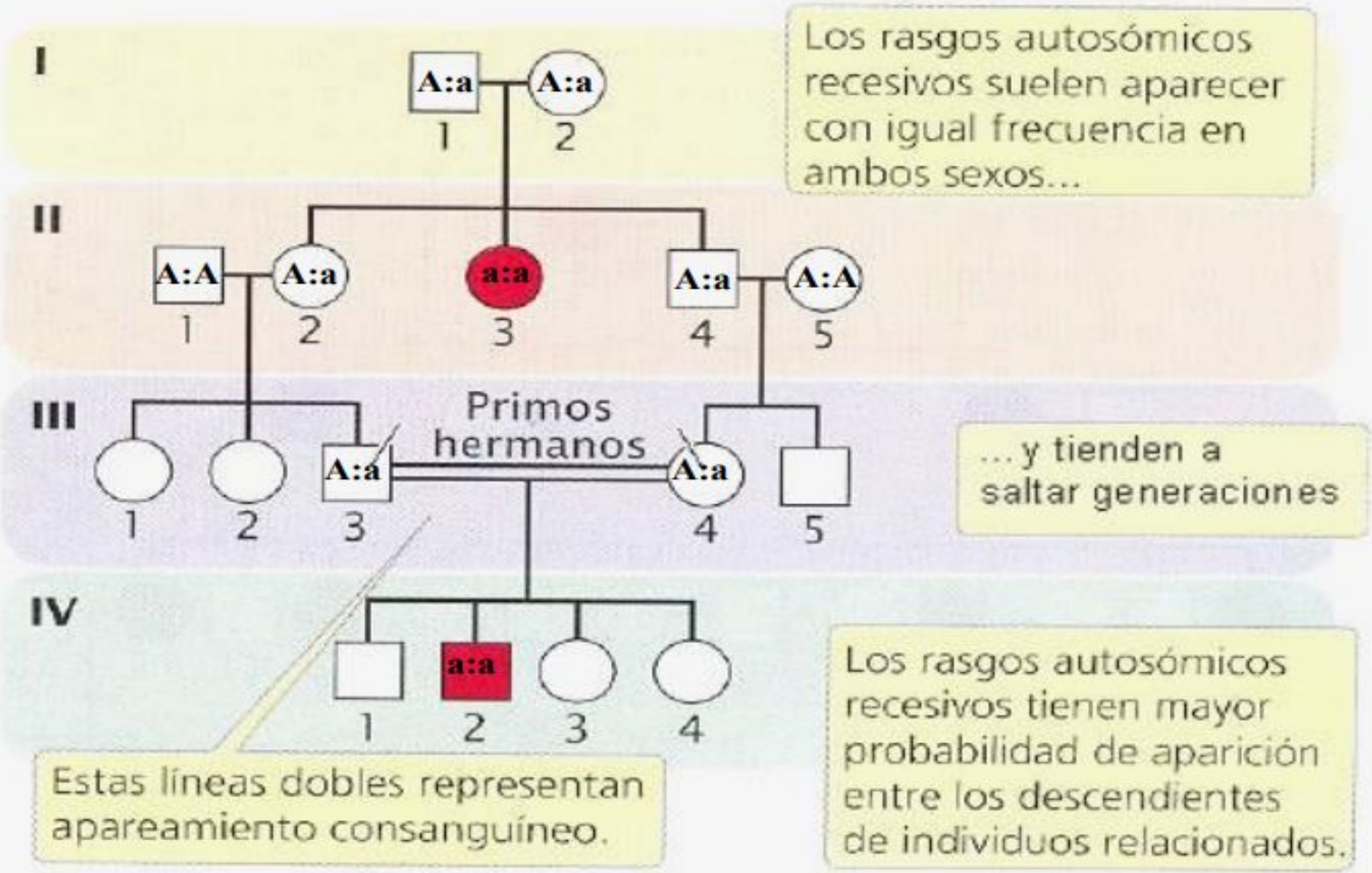
A : A = Sano
A : a = Portador
a : a = Enfermo

Ejemplo: Enfermedad autosómica recesiva



En el caso de una herencia recesiva, la enfermedad no se manifestara ya que se posee en alelo dominante que contrarresta al recesivo por ende no se manifiesta en los portadores.

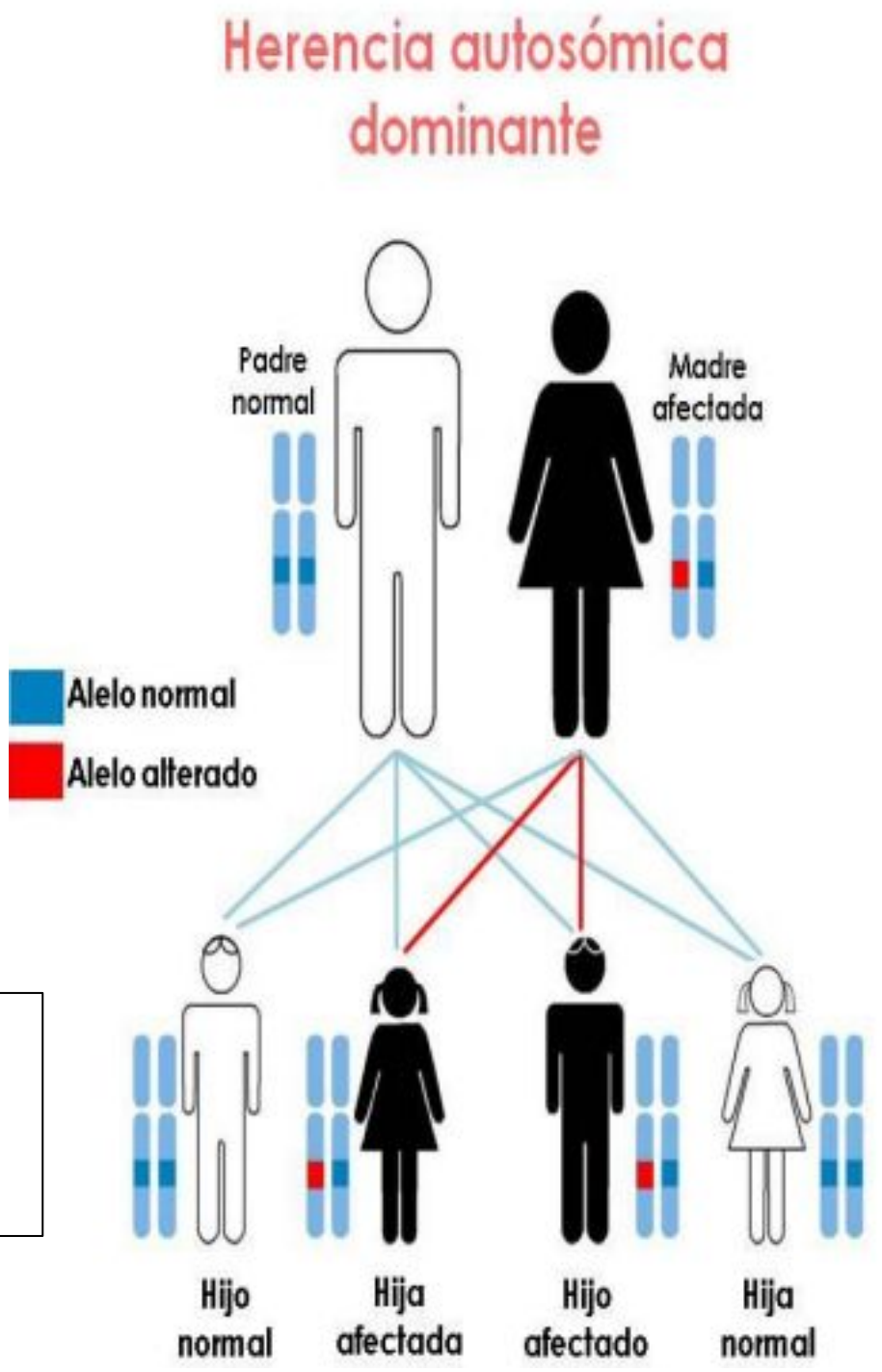
Enfermedad autosómica recesiva



Características de una herencia <u>autosómica dominante:</u>

- ✔ Se verán afectados los individuos que tengan una copia mutada del gen.
- ✔ Por lo general, las personas afectadas tienen un progenitor (padre/madre) afectado.
- ✔ Tiende a ocurrir en todas las generaciones de una familia afectada.

Ejemplos: Enfermedad de Huntington, neurofibromatosis, acondroplasia, hipercolesterolemia familiar, entre otras…



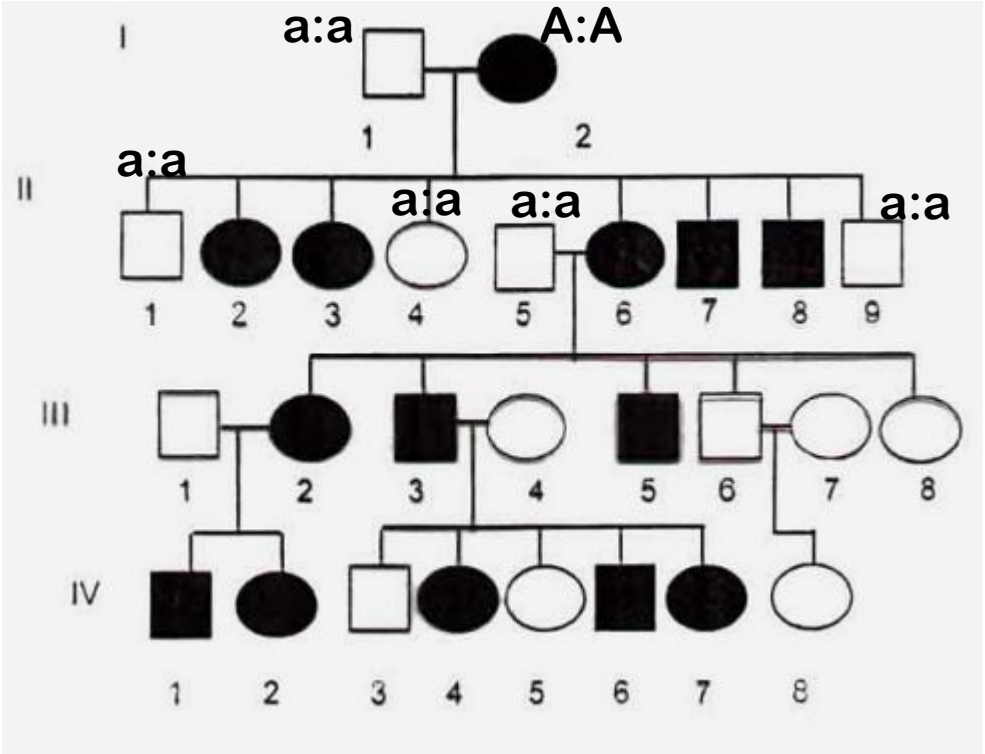
Debemos entender...

Vamos a determinar la salud de los miembros gracias a los alelos:

A = Enfermo
a = Sano

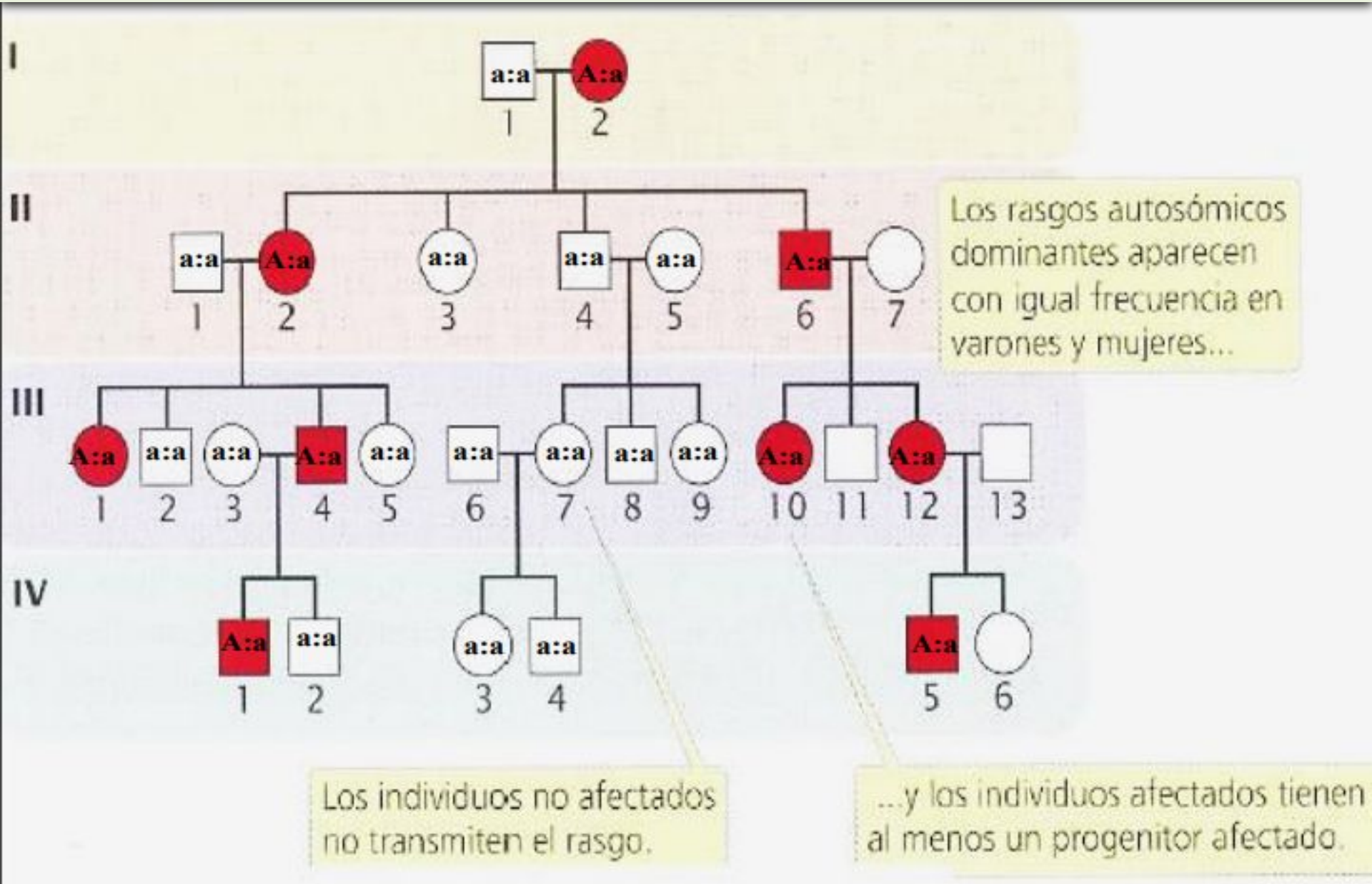
A : A = Enfermo
A : a = Enfermo
a : a = Sano

Ejemplo: Enfermedad autosómica dominante



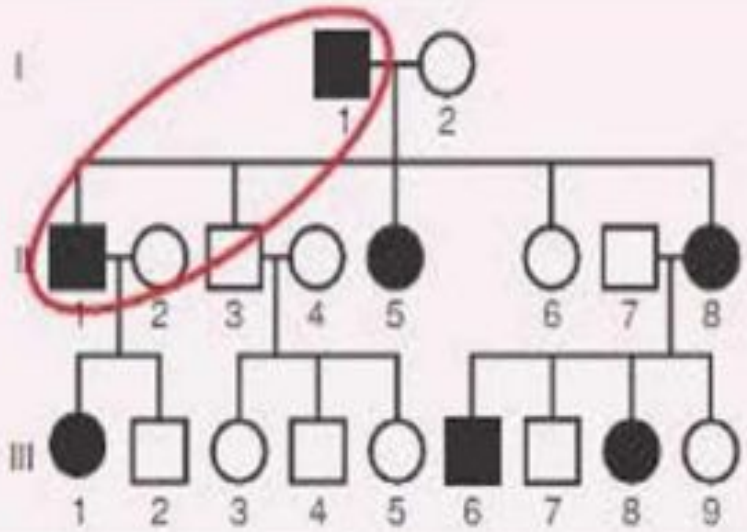
En el caso de una herencia <u>DOMINANTE</u>, la enfermedad se presenta en el alelo dominante por lo que al poseerlo el individuo se vera afectado.

Enfermedad autosómica dominante



AUTOSÓMICA

DOMINANTE



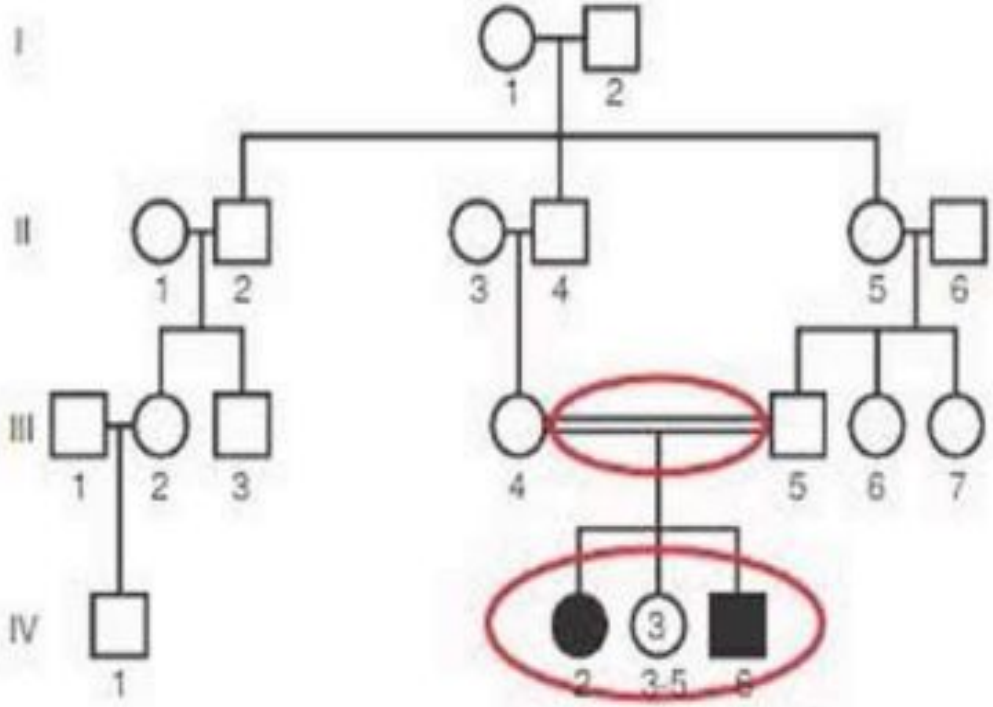
Hay transmisión varón-varón

Patrón vertical

Afecta a varones y mujeres

Riesgo recurrencia: 50%

RECESIVA



Consanguinidad

Padres sanos portadores de alelo mutado

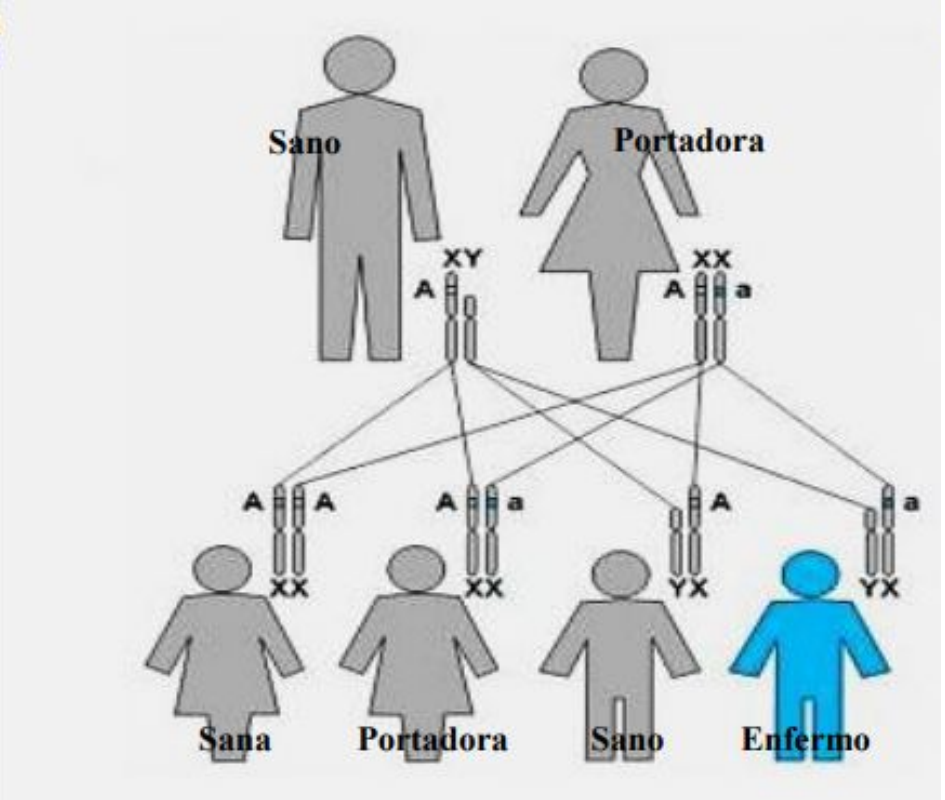
Patrón horizontal

Afecta a varones y mujeres

Riesgo recurrencia: 25%

Características de una herencia ligada al X recesiva:

- ✔ Los varones suelen verse más afectado que las mujeres
- ✔ Por lo general, en todas las generaciones de las familias con enfermedades ligadas al cromosoma X hay varones que desarrollan la enfermedad, pero no mujeres.
- ✔ Para que una mujer desarrolle la enfermedad ambos progenitores deben ser portadores.
- ✔ Para que varón desarrolle la enfermedad, la madre debe ser portadora (los padres no pueden transmitir rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos).

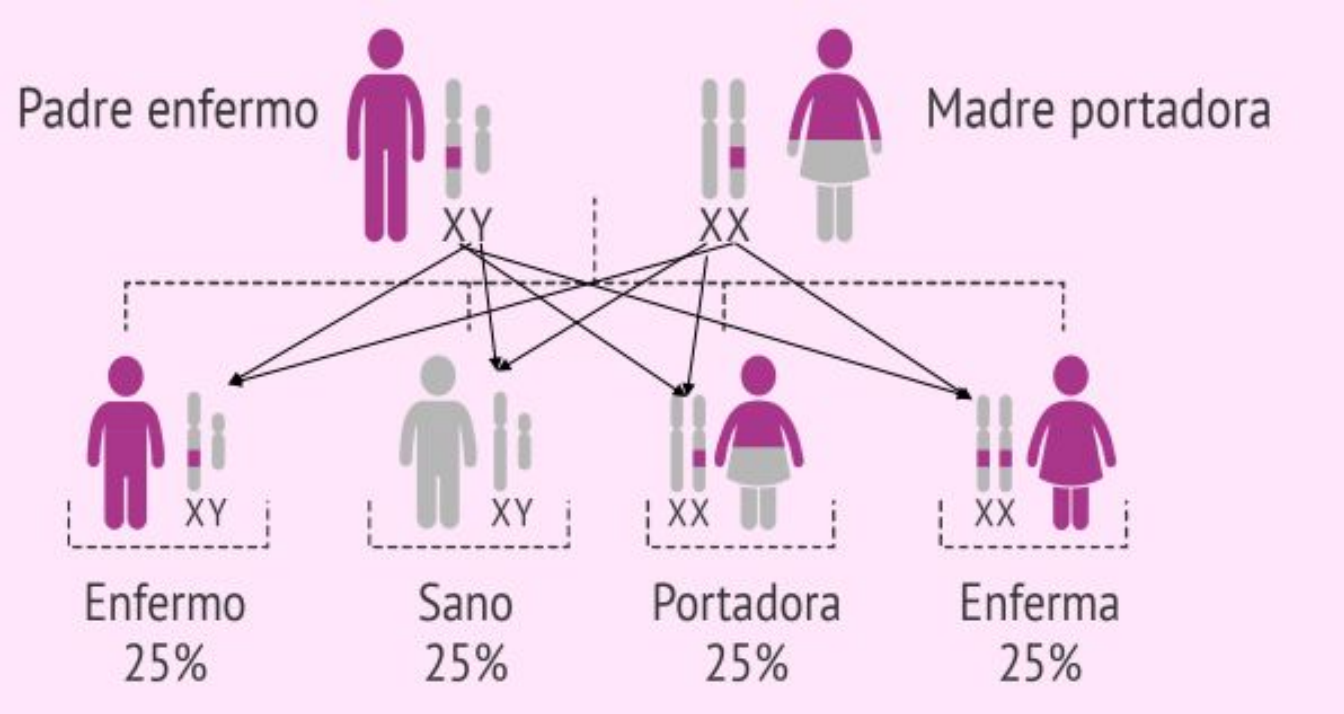


Ejemplos: Hemofilia A, distrofia muscular de Duchenne, entre otras…

Debemos entender...

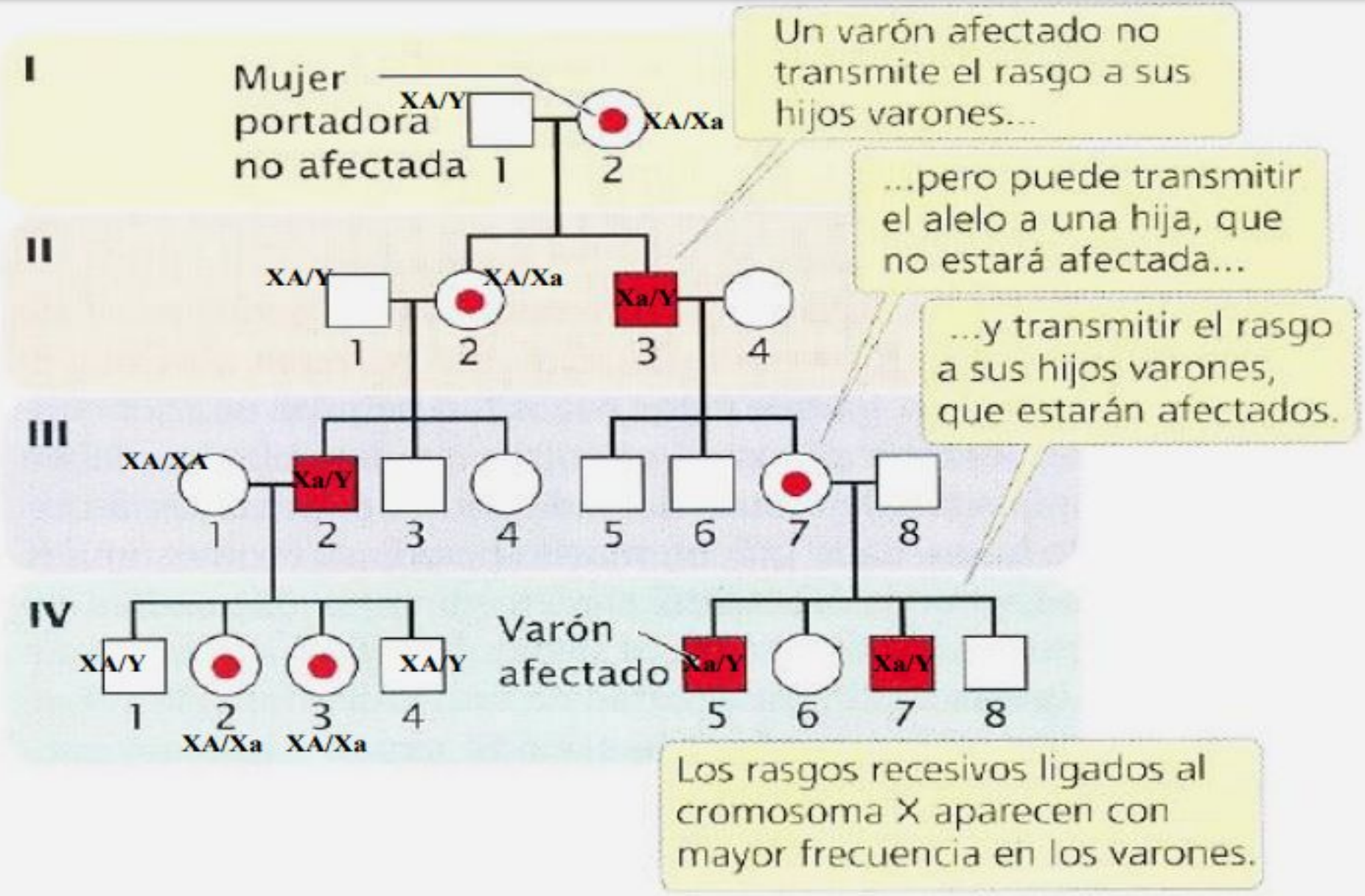
Xa : Y = enfermo
XA : Y = sano

Xa : Xa = enferma
XA : Xa = portadora
XA : XA = sana



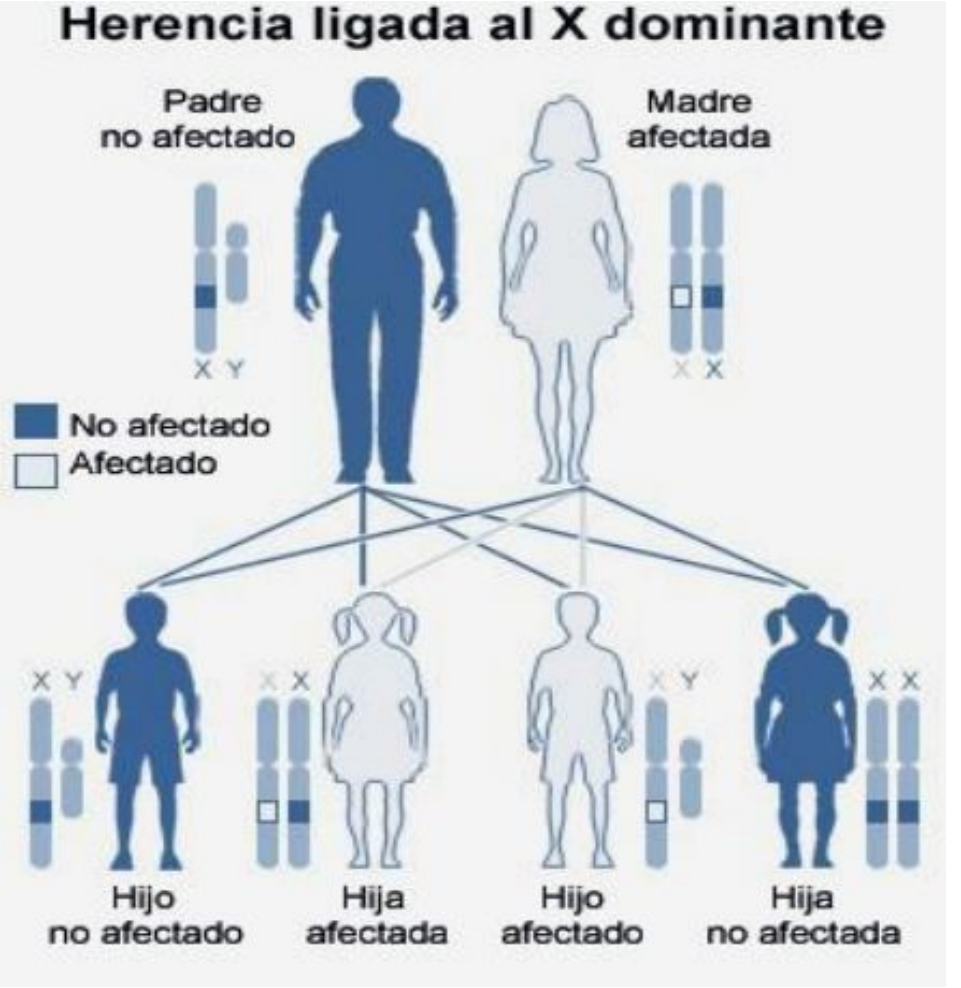
En la herencia ligada al X recesiva podemos observar que en los hombres se hará presente la enfermedad ya que posee un solo cromosoma X por lo que al herederar el cromosoma X recesivo de madres portadoras, estarán enfermos al no poder compensar con su cromosoma Y.

Herencia ligada al X recesiva



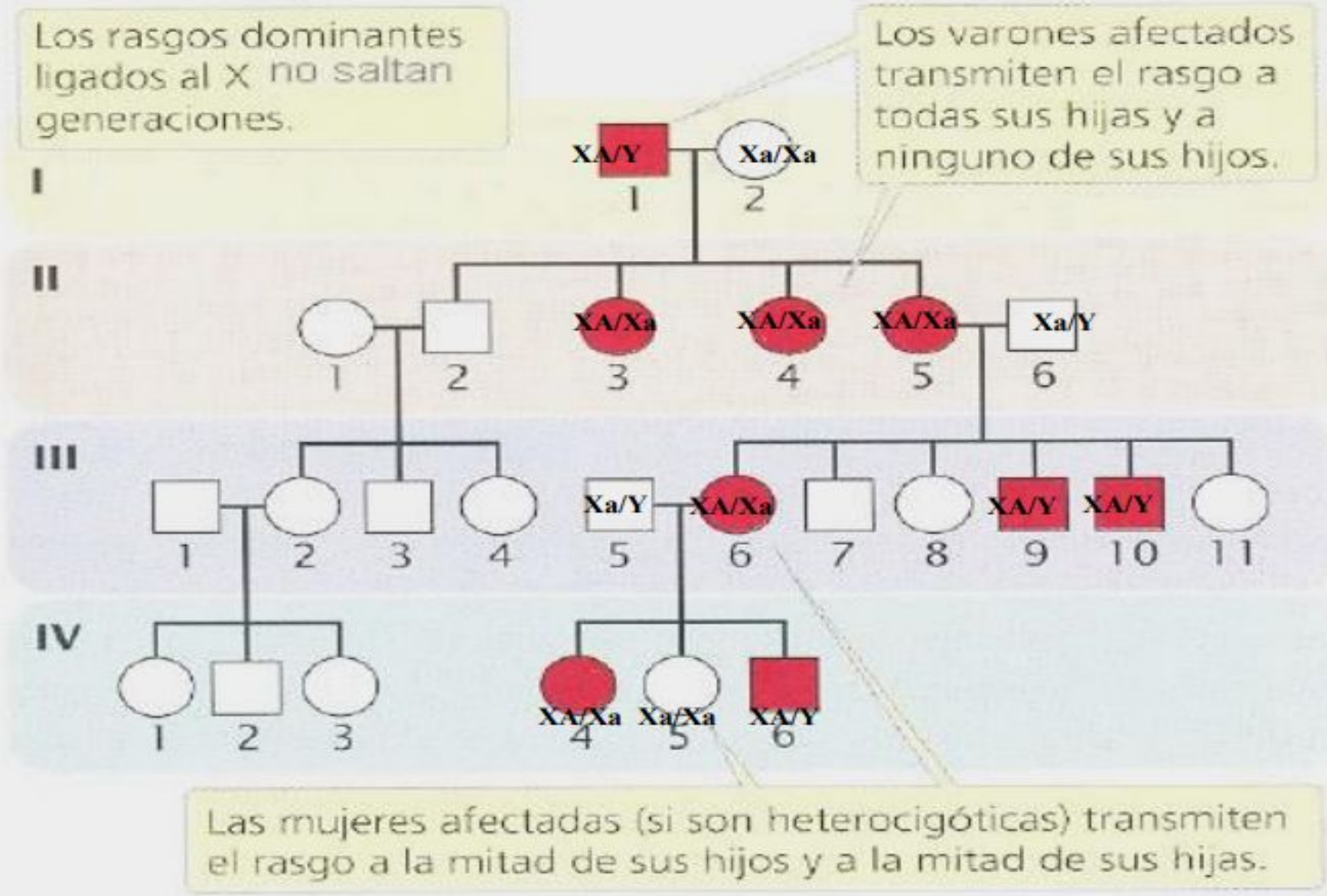
Características de una herencia <u>Ligada al X dominante</u>:

- ✔ Las mujeres son afectadas con más frecuencia que los hombres.
- ✔ Los padres no pueden transmitirles rasgos al cromosoma X a sus hijos (no existe transmisión de padre a hijo).

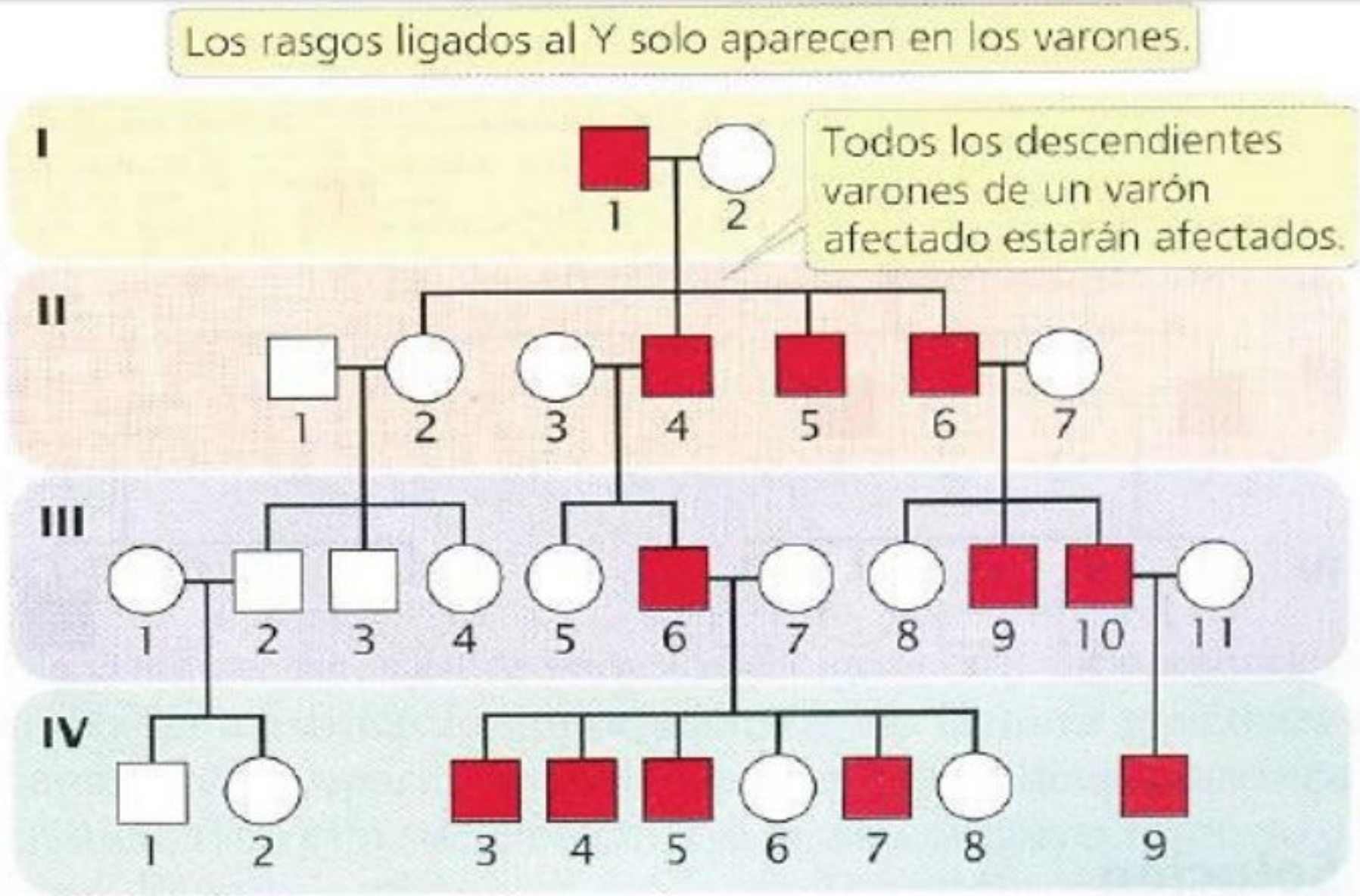


Ejemplos: Raquitismo hipofosfatémico, (raquitismo resistente a la vitamina D), deficiencia de ornitina transcarboxilasa, entre otras…

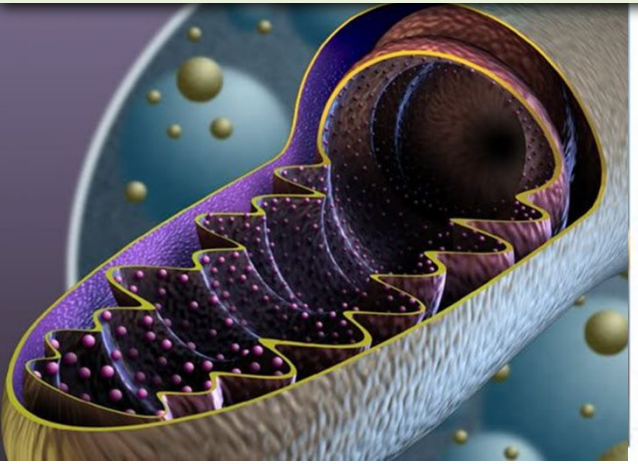
Herencia ligada al X dominante



Herencia ligada al Y o Androgenica

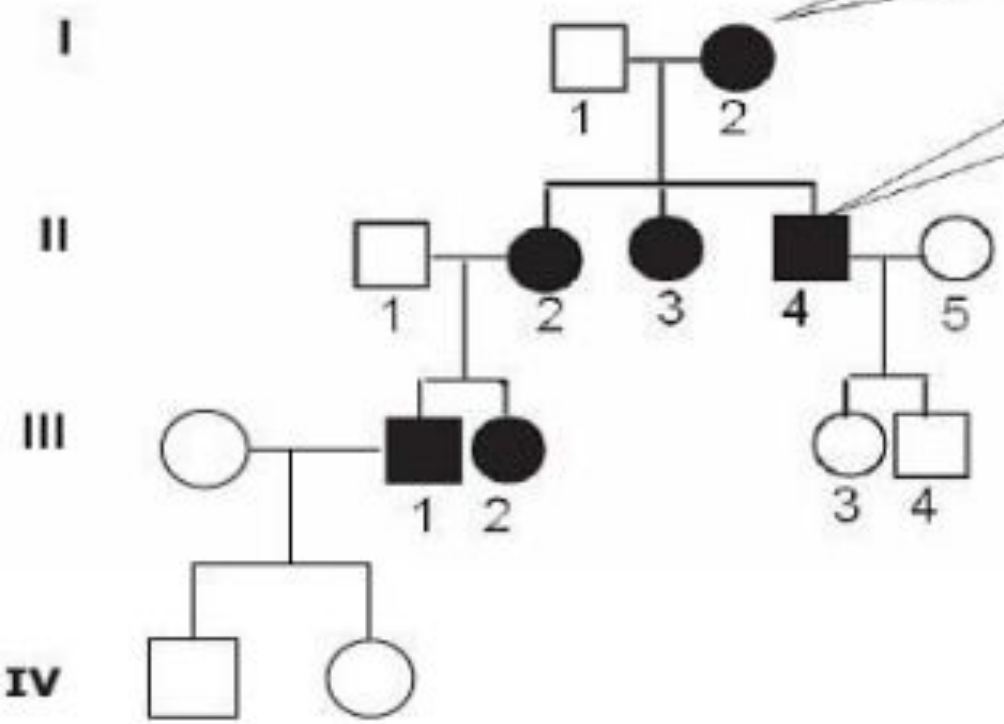


Herencia mitocondrial



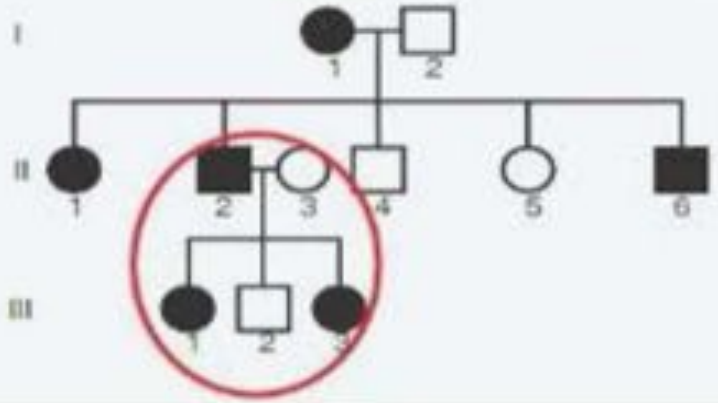
Si la madre posee el rasgo, toda la descendencia lo presentará, debido a que el gen afectado se encuentra en las mitocondrias maternas que son las que se heredan en la fecundación.

...los hijos no lo transmiten, sólo las hijas



LIGADA AL X

DOMINANTE



No hay transmisión varón-varón

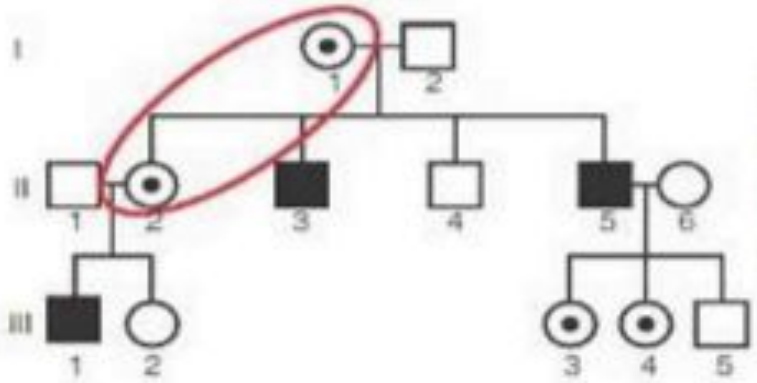
Patrón vertical

Afecta predominantemente a mujeres

Todas las hijas mujeres del varón afectado están afectadas

Riesgo recurrencia: 50%

RECESIVA



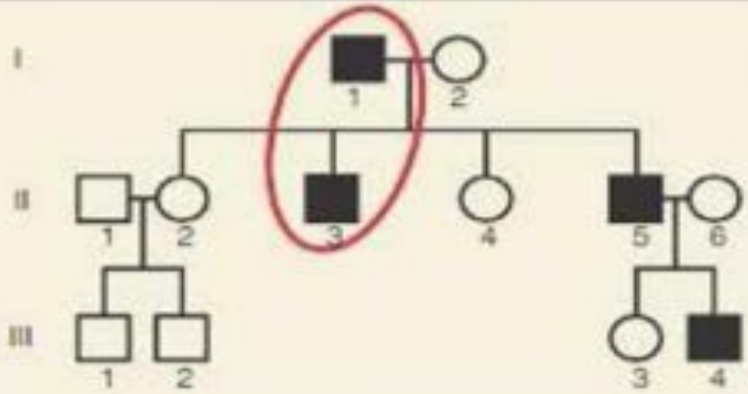
Mujeres portadoras

No hay transmisión varón-varón

Patrón en damero

Afecta predominantemente a varones

LIGADA AL Y



Transmisión varón-varón exclusiva

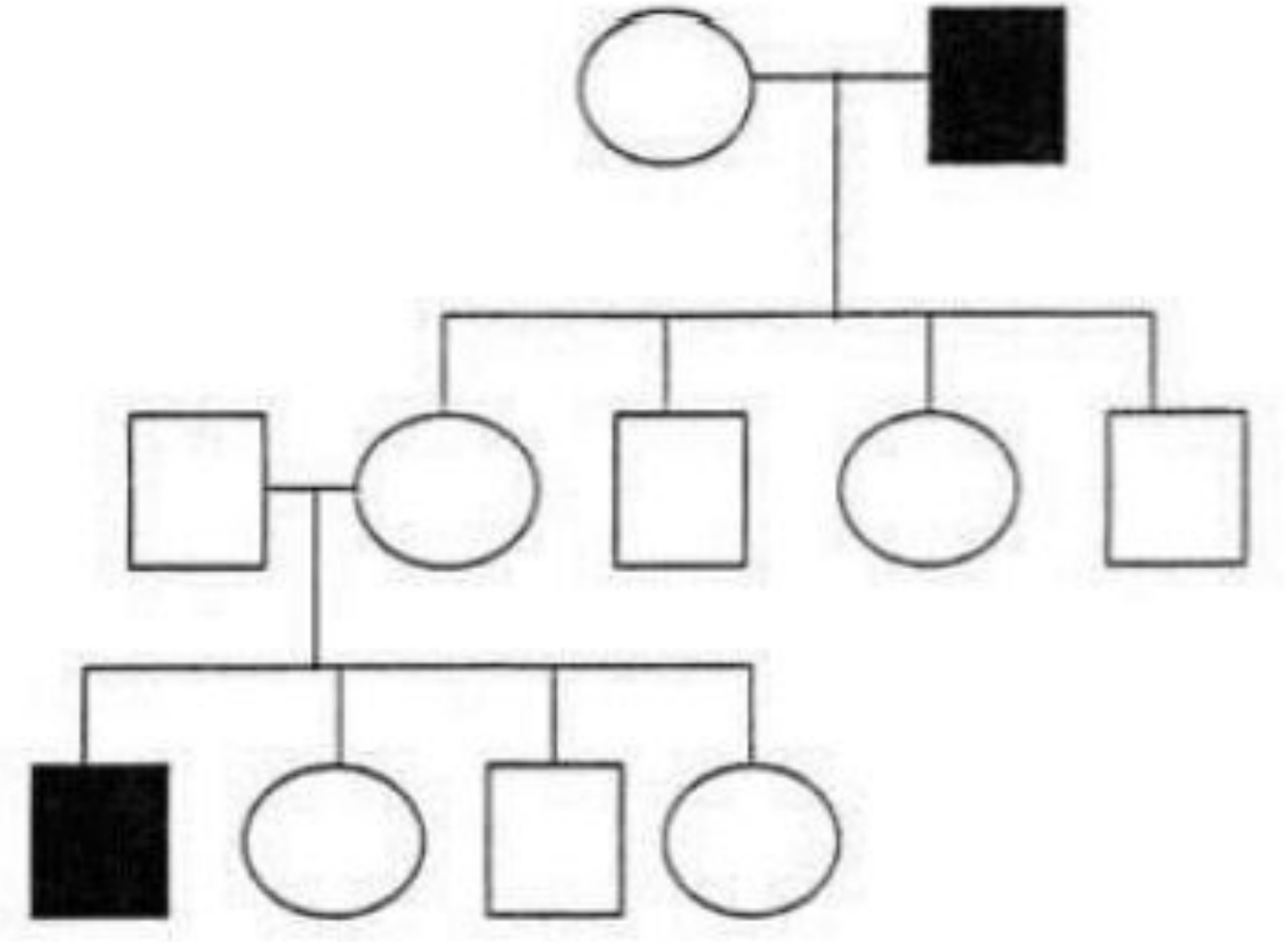
Patrón vertical

Afección exclusiva de varones

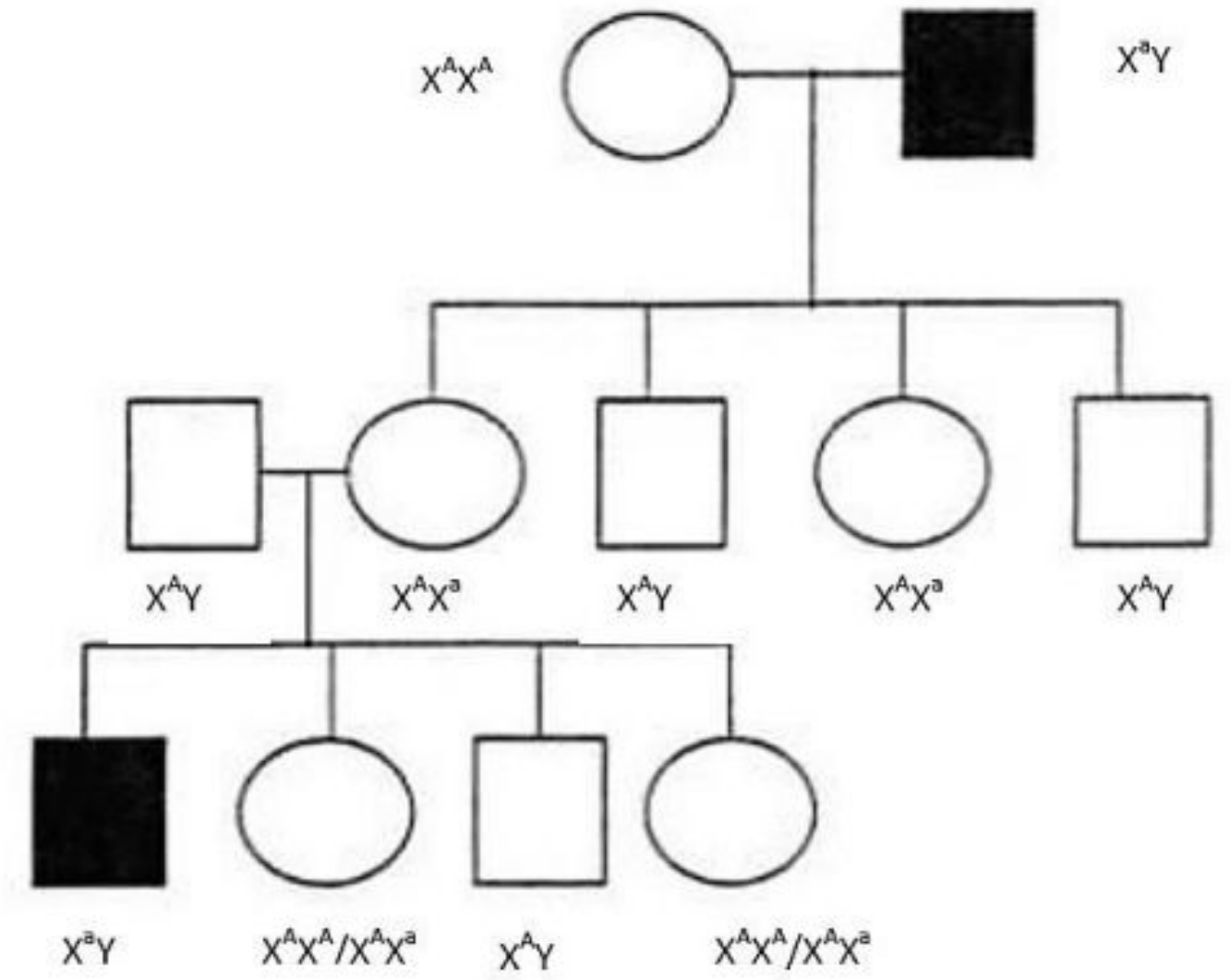
A ver si entendieron....



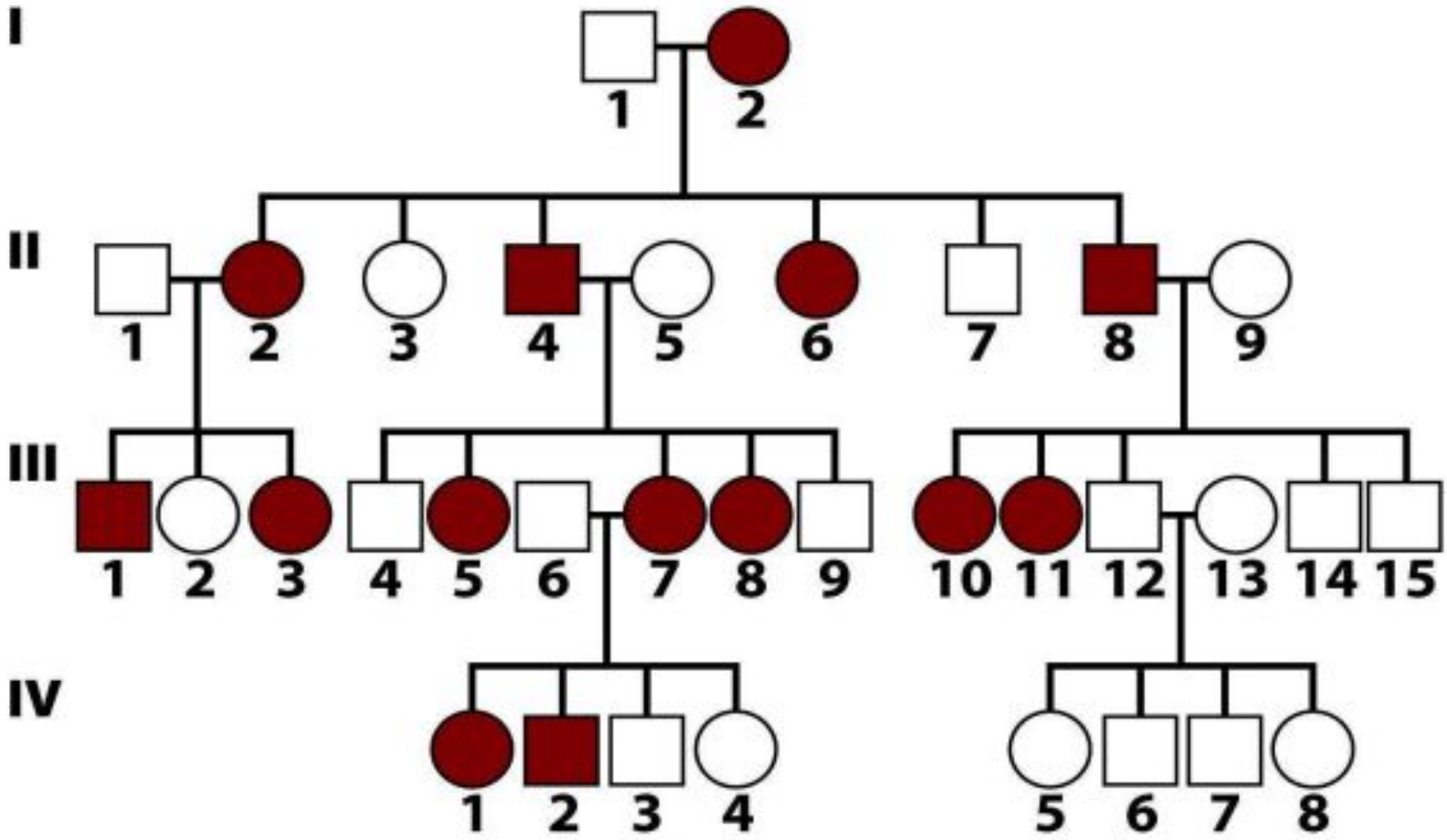
CASO 1: ¿Qué es?



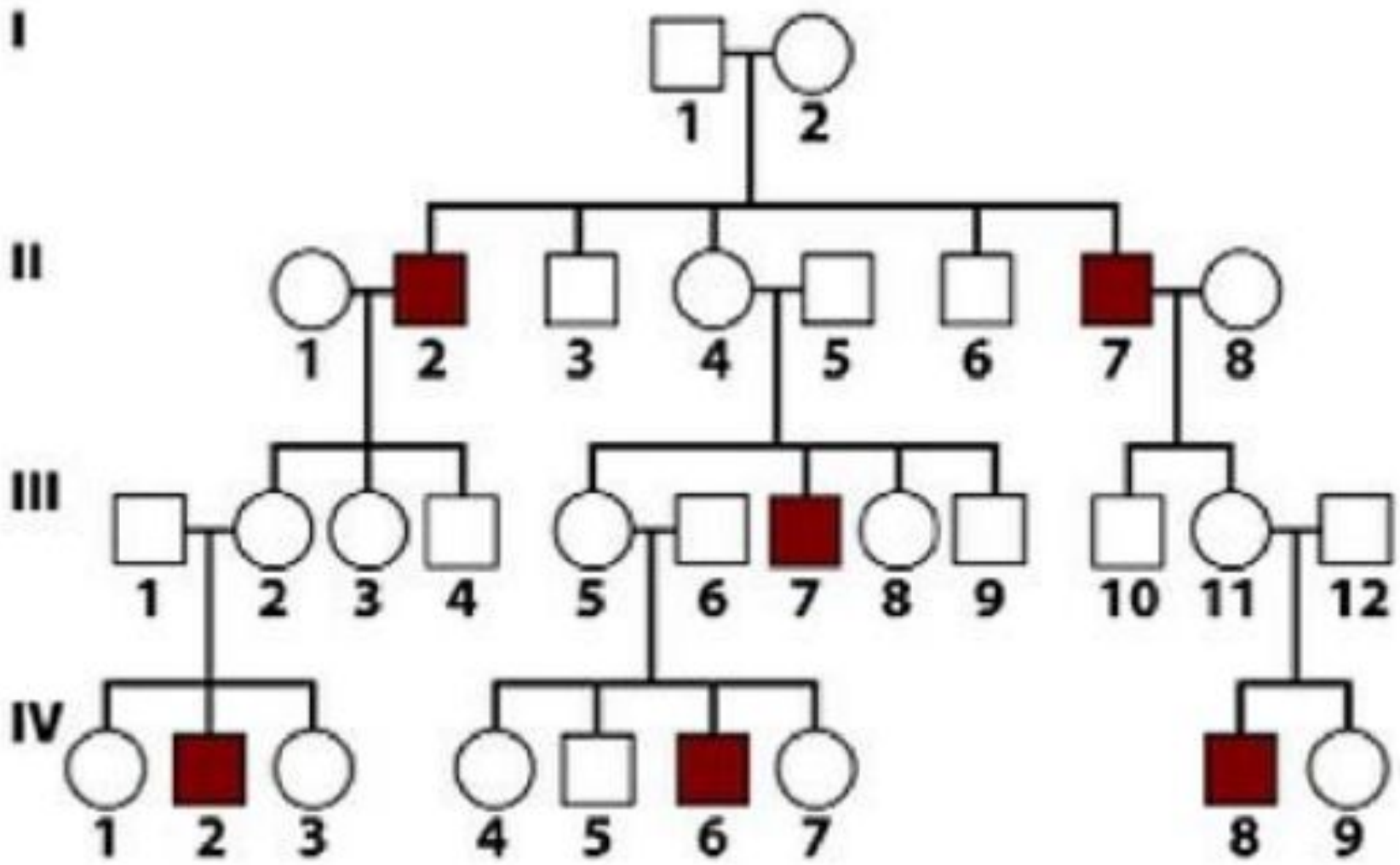
CASO 1: Recesivo ligado al X



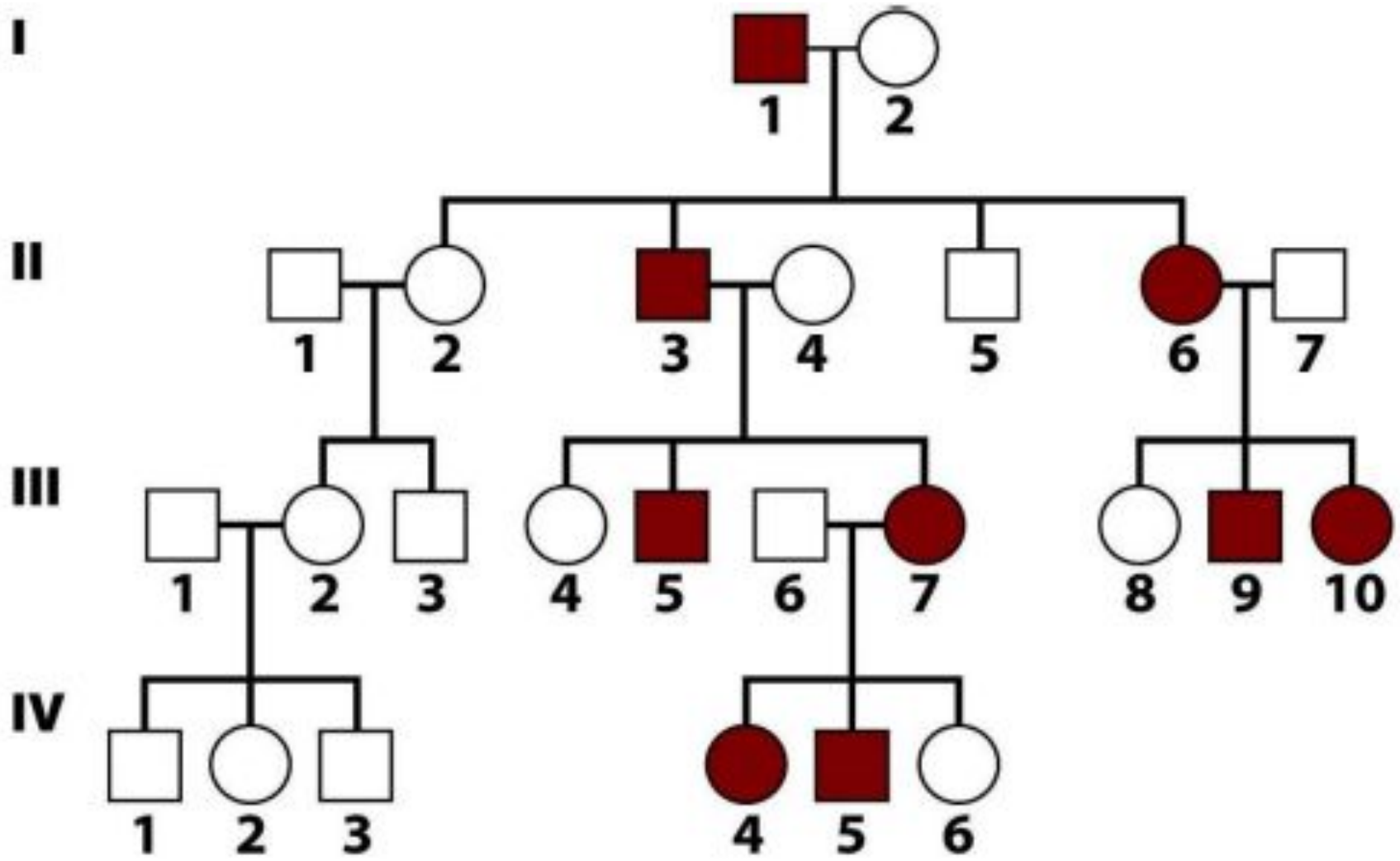
CASO 2: ¿Qué es?



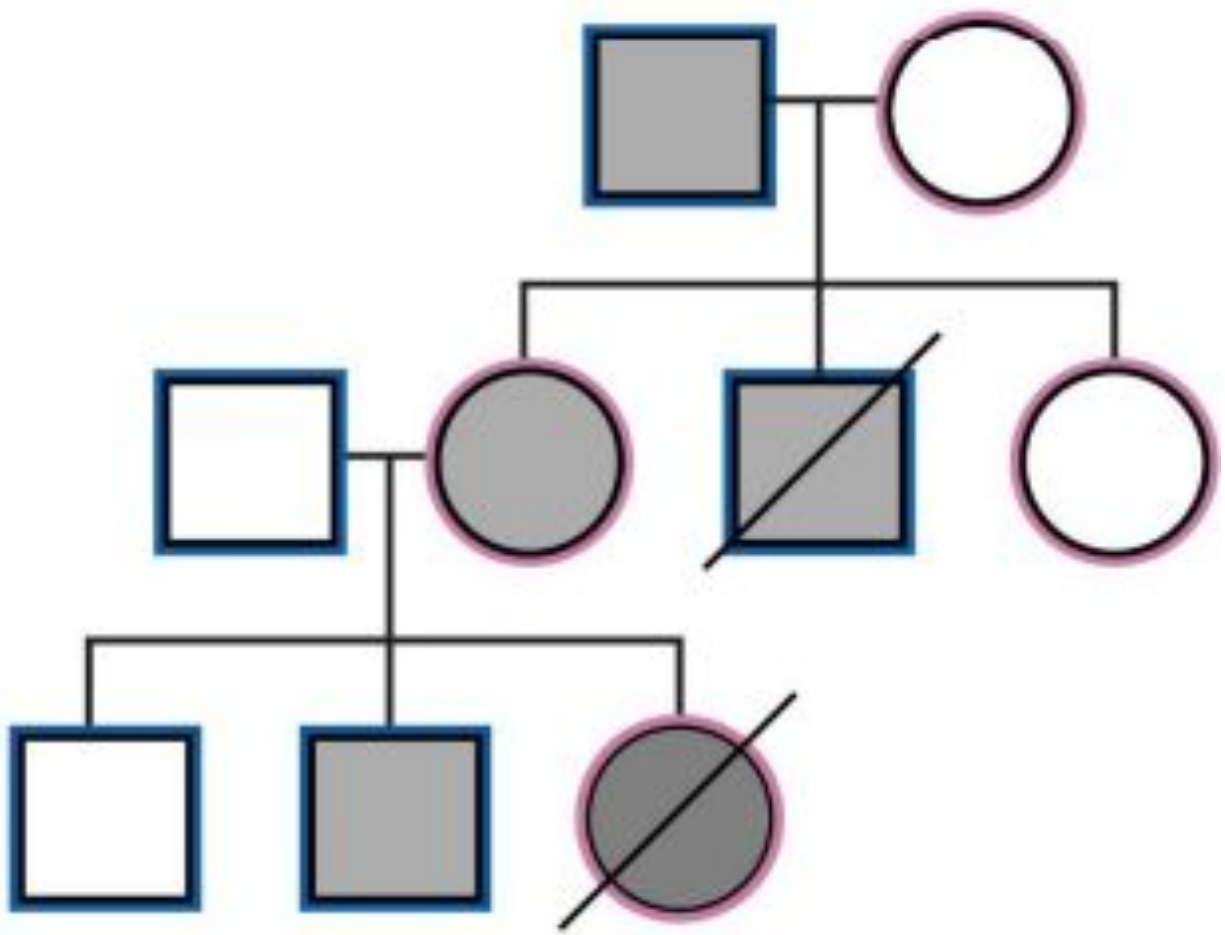
CASO 3: ¿Qué es?



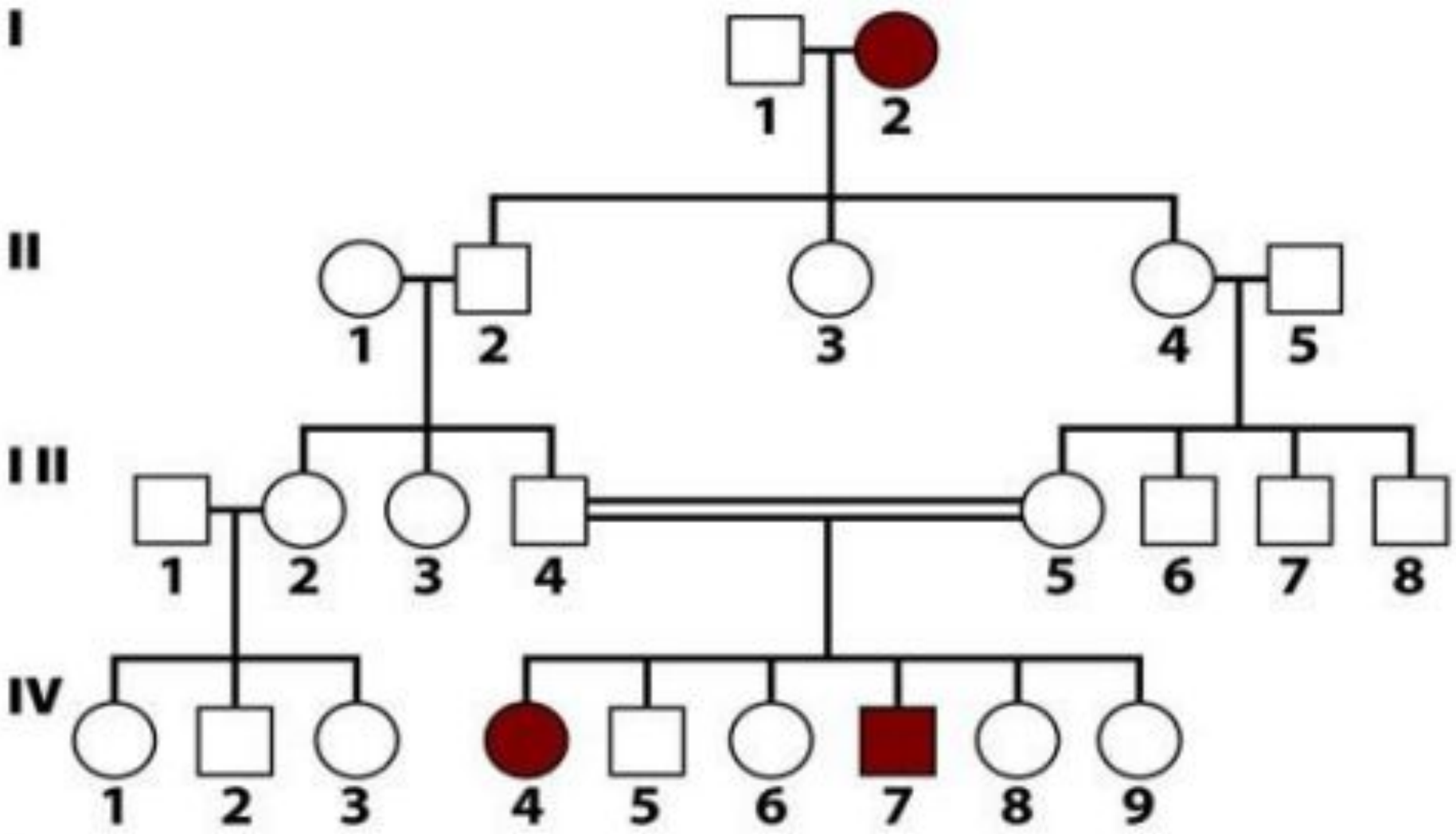
CASO 4: ¿Qué es?



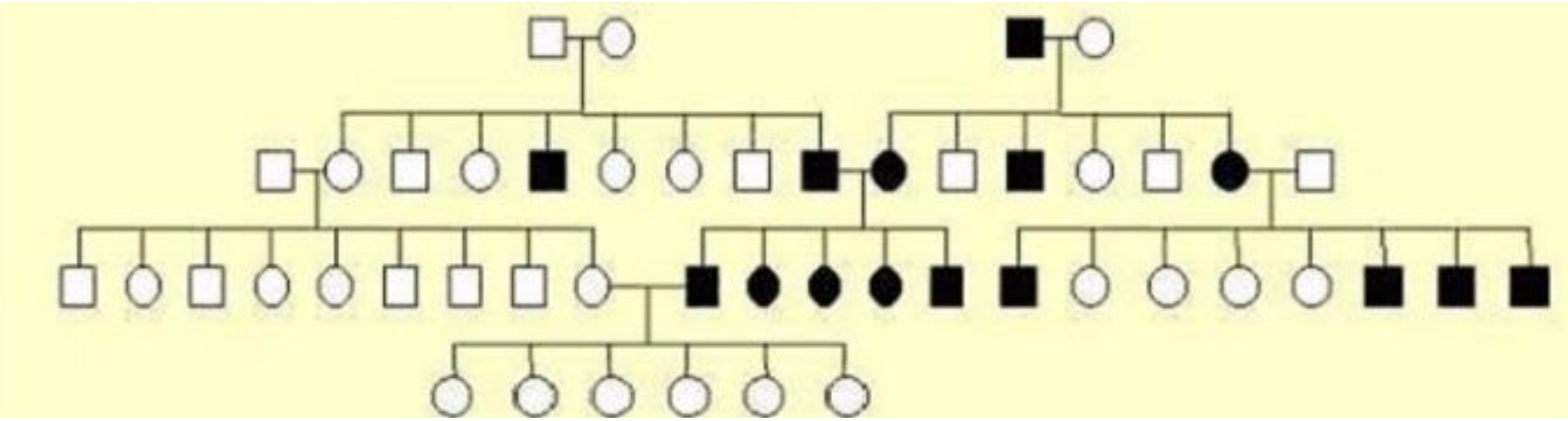
CASO 5: ¿Qué es?



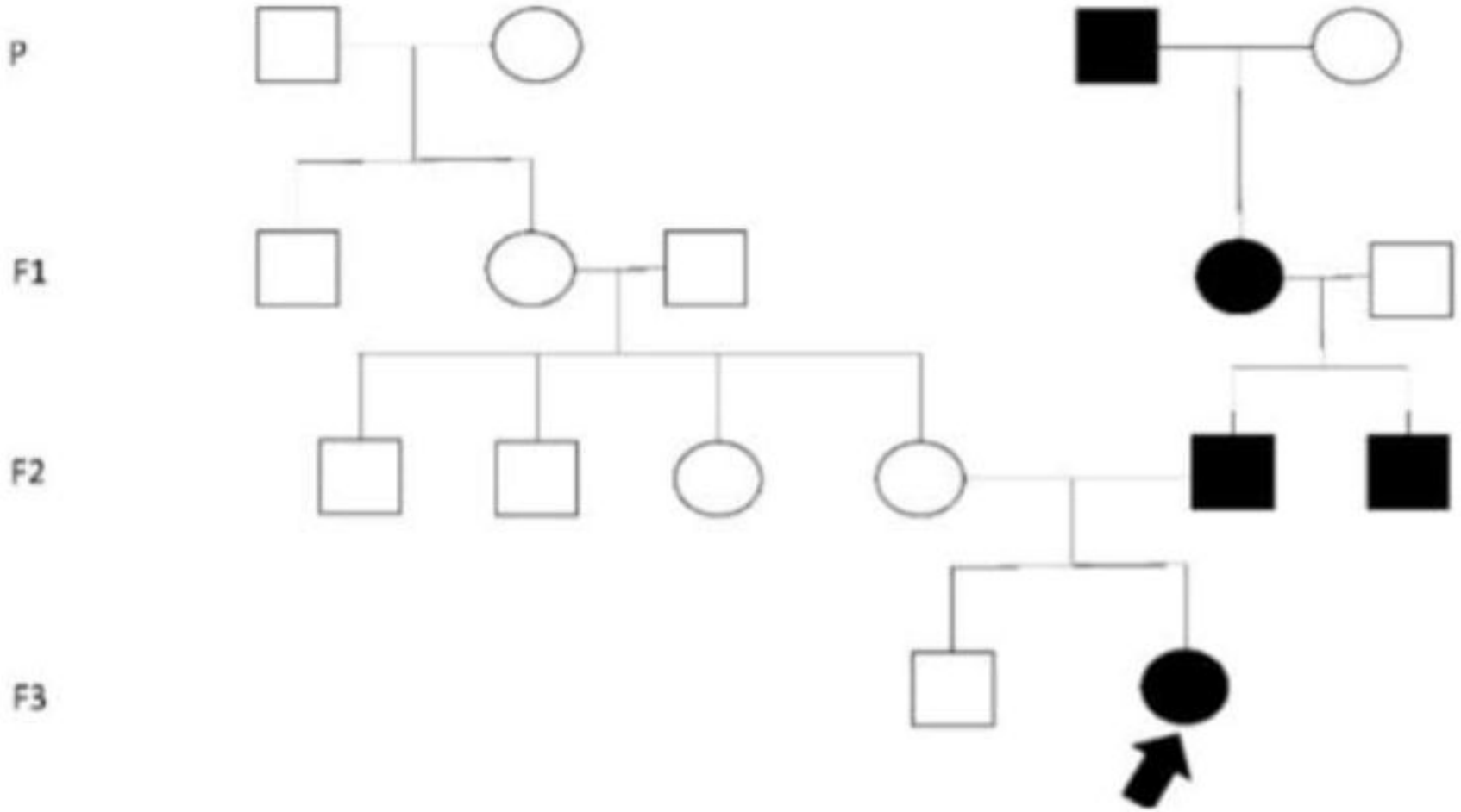
CASO 6: ¿Qué es?



CASO 7: ¿Qué es?

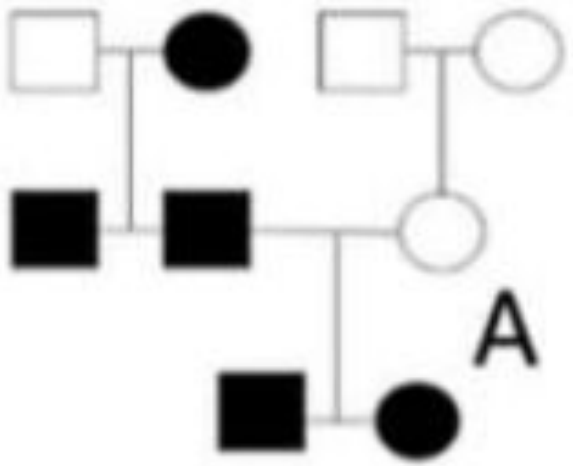


Caso 8: ¿Qué es?

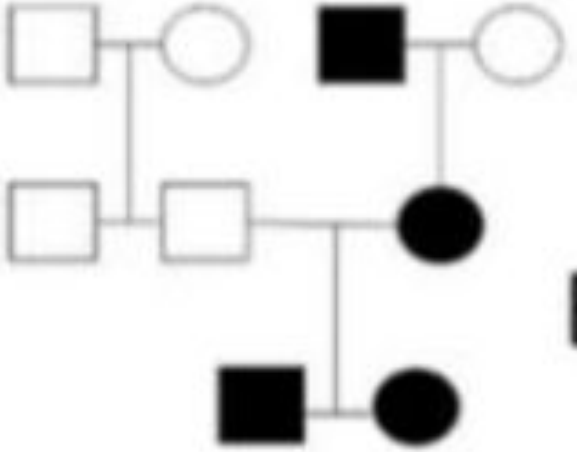


Indique el genotipo del individuo marcado:

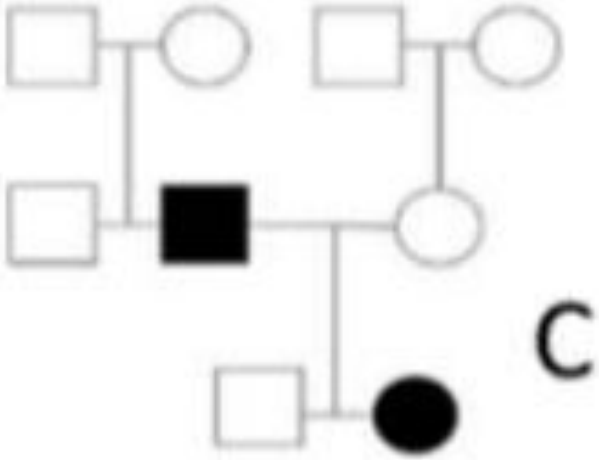
Caso 9: La diabetes es una infección autosómica recesiva, indique que pedigrí concuerda con este diagnostico:



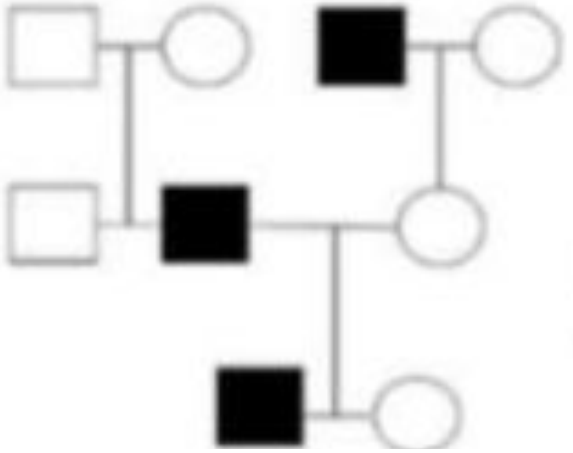
A



B

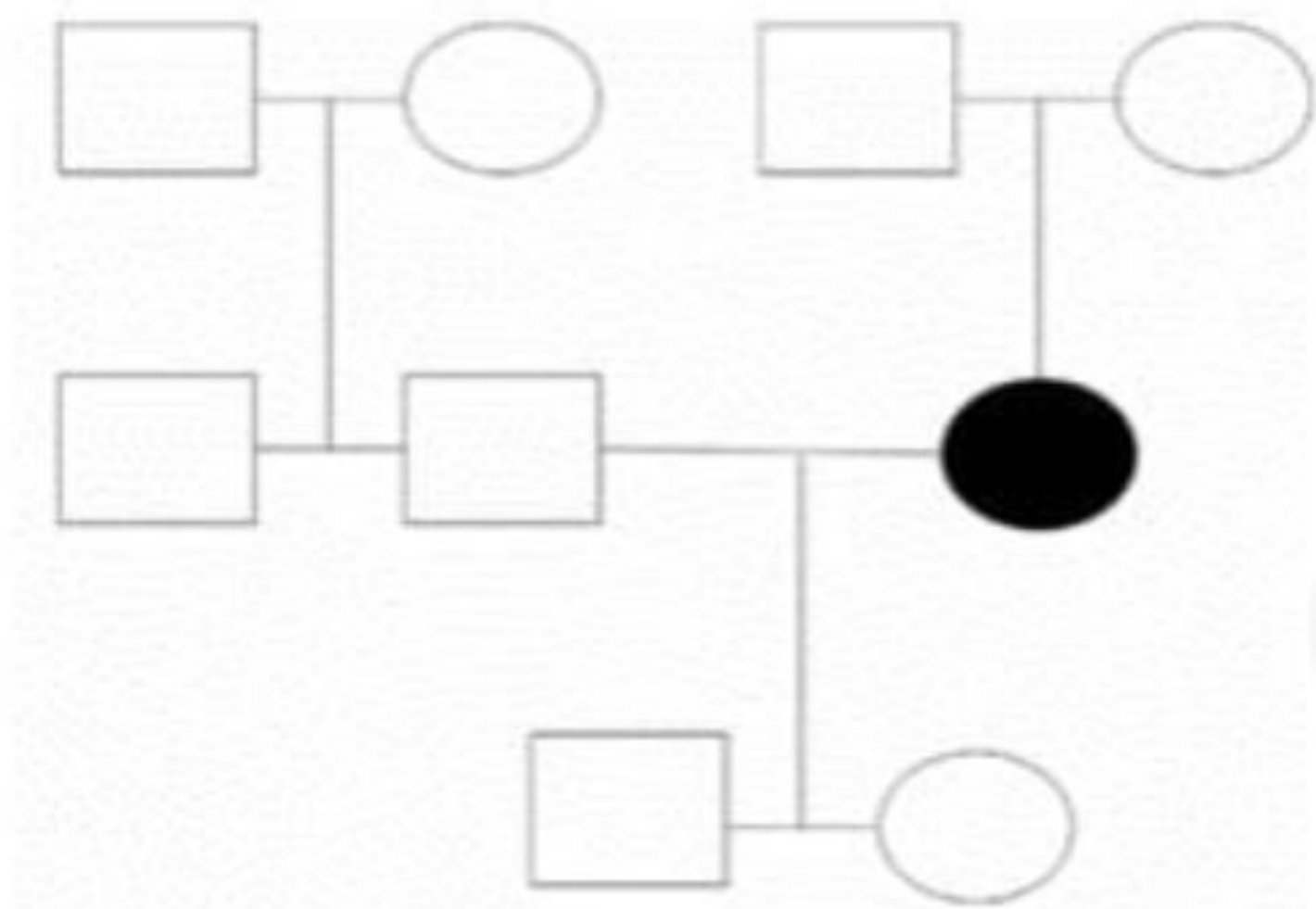


C

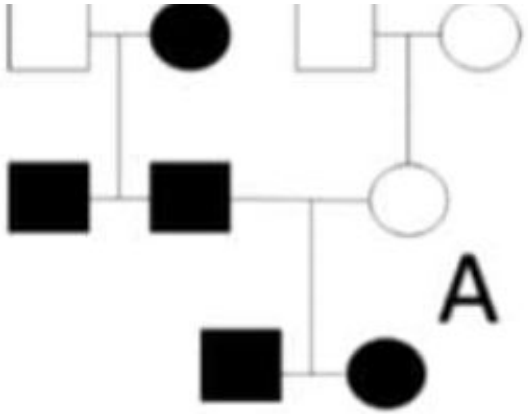


D

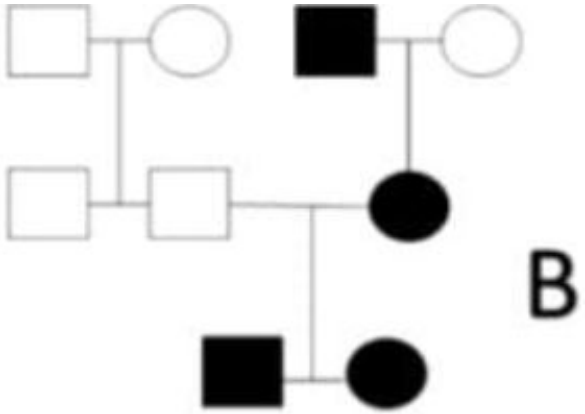
Caso 10: Cual es el genotipo del individuo afectado asumiendo que los alelos son A: dominante y a: recesivo



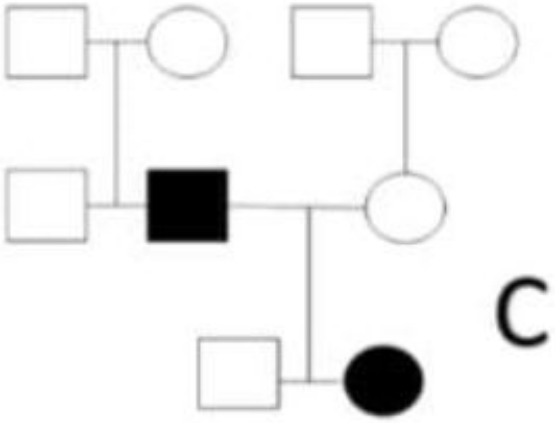
Caso 10: La distrofia muscular de Duchenne tiene un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X ¿Cuál de los siguientes pedigrís corresponde a un patrón hereditario?



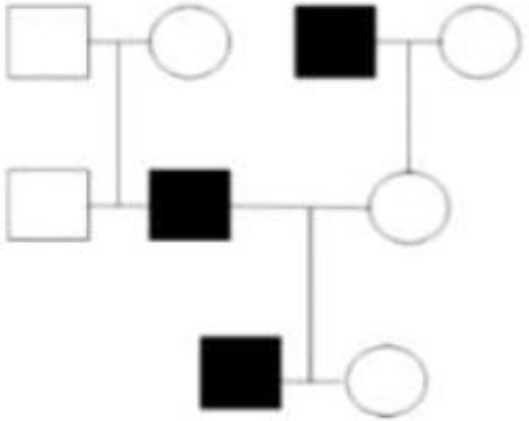
A



B

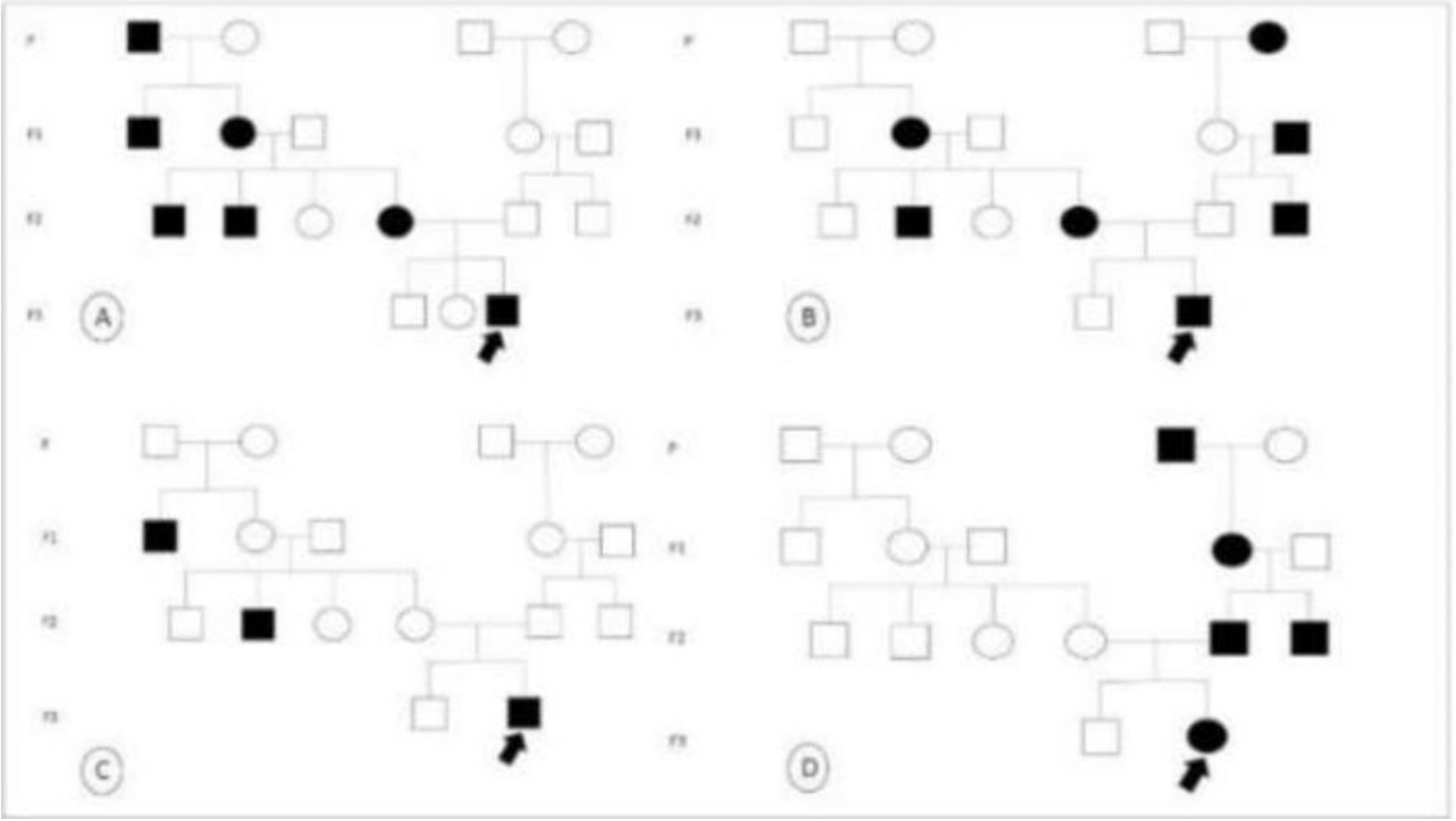


C

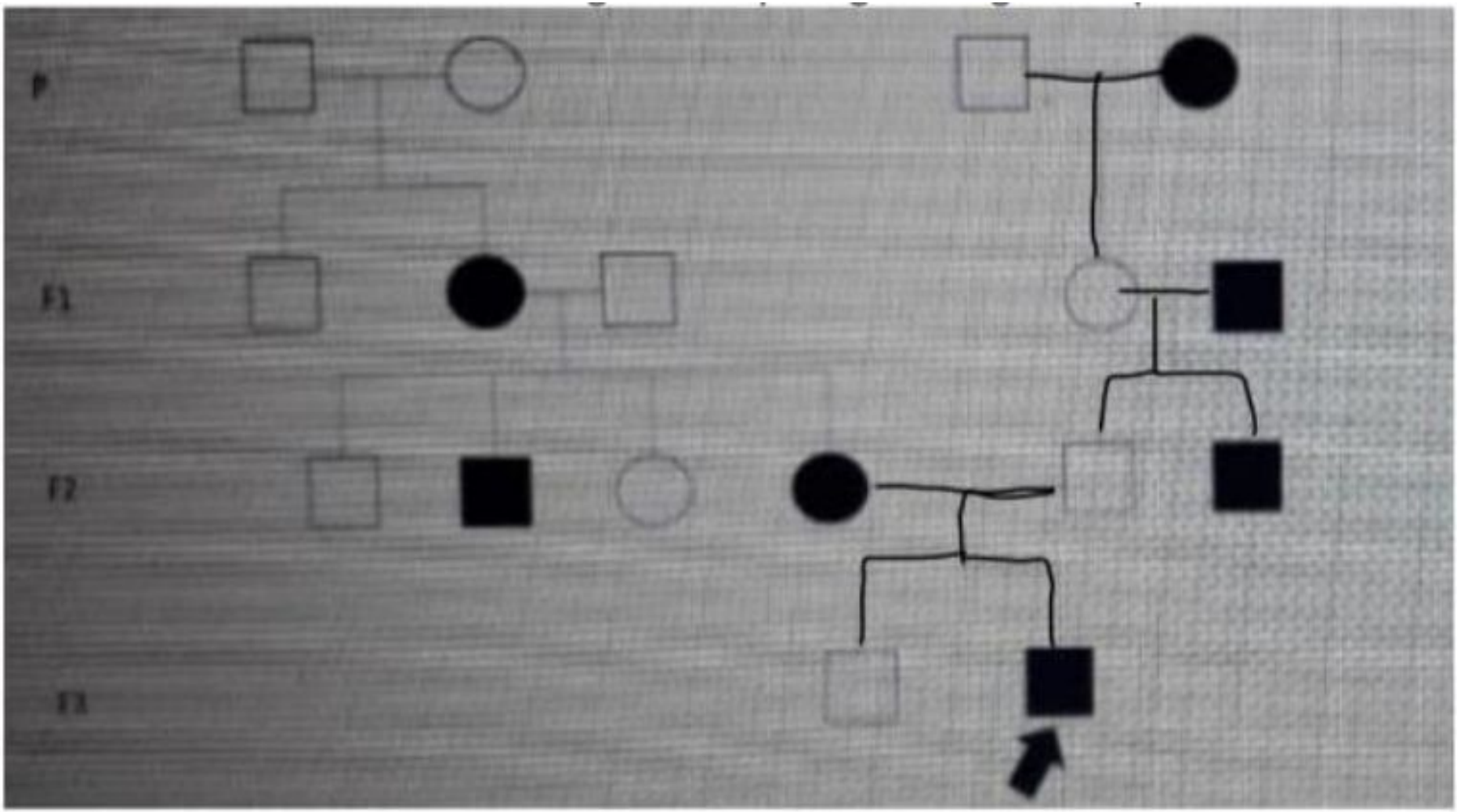


D

Caso 11: ¿Cual es el pedigrí correspondiente del individuo con una enfermedad autosómica recesiva?



Caso 12: ¿Que es?



¿Cual es el genotipo del individuo marcado?

Caso 13: ¿Qué es?

