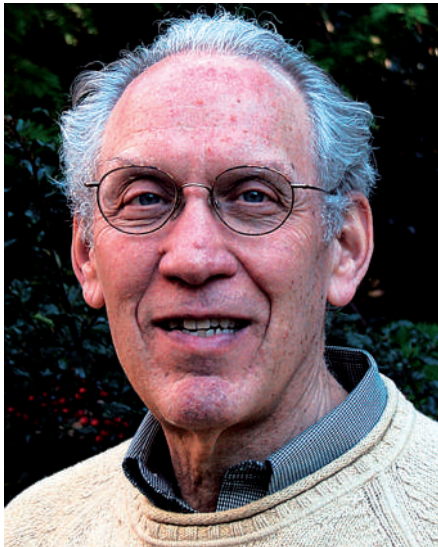




# GENÉTICA POST MENDELIANA I

### Antecedentes:

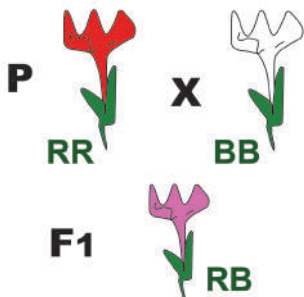
Thomas Hunt Morgan (1866 -1945), genetista estadounidense. Estudió la historia natural, zoología, y macromutación en la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*. Ganó el Premio Nobel de Fisiología y Medicina en 1933 por demostrar de que los cromosomas son portadores de los genes, lo que se conoce como la Teoría cromosómica de Sutton y Boveri.



Resultados diferentes a los de Gregorio Mendel.

### 1. DOMINANCIA INCOMPLETA (herencia intermedia)

Hay casos en que ninguna característica de un progenitor es dominante sobre el otro (ningún gen domina totalmente al otro gen) de modo que en el cruce surge un rasgo nuevo típicamente intermedio al de los progenitores. Por ejemplo El cruzamiento de un clavel con flores rojas con otro con flores blancas, da como resultado flores rosadas.



Se cruza

Parentales: Flores rojas X Flores blancas



RR



X

BB

GENOTIPO: RBRBRB ⇒ 100% } F1

Expresa ⇒ Fenotipo: Flores rosadas 100%

▶ Ahora se cruza entre F1:

Parentales: Flores rosadas X Flores rosadas

RB

X

RB

GENOTIPO: RR RB RB BB } F2

Expresa: flores rojas flores rosadas flores rosadas flores blancas

FENOTIPO:

Relación: 1 2 1

Probabilidad: 1/4 2/4 1/4

Porcentaje: 25 50 25

### 2. CODOMINANCIA:

En este caso el individuo expresa ambos genotipos parentales (padres). Ej: Un individuo con el tipo de sangre AB presenta el antígeno A y el antígeno B a la vez, en sus eritrocitos. Otro ej:

Si una planta achira de flores amarillas se cruza con una planta achira de flores rojas, en la descendencia se observan plantas achira de flores amarillas moteadas de rojo.



P: Flores Rojas x Flores Amarillas

$C^R C^R$  x  $C^A C^A$

F<sub>1</sub>:  $C^R C^A, C^R C^A, C^R C^A, C^R C^A$

Genotipo de la F1: 100% heterocigotes  
 Fenotipo de la F1: 100% amarillas moteadas con rojo.  
 Al cruzar individuos de la F1:  
 $C^{RC^A} \times C^{RC^A}$   
 $F_2: C^{RC^R}, C^{RC^A}, C^{RC^A}, C^{AC^A}$

La proporción genotípica y fenotípica de la F2 es: 1 : 2 : 1

### 3. ALELOS MÚLTIPLES

Cuando un gen presenta más de dos alelos para un carácter en la población, se ubican en un mismo locus.  
 Ej: El conejo doméstico (*Oryctolagus cuniculus*) presenta 4 genes alelos para el color de su pelaje.

C: Marrón (aguti)

$C^{ch}$ : Gris (chinchilla)

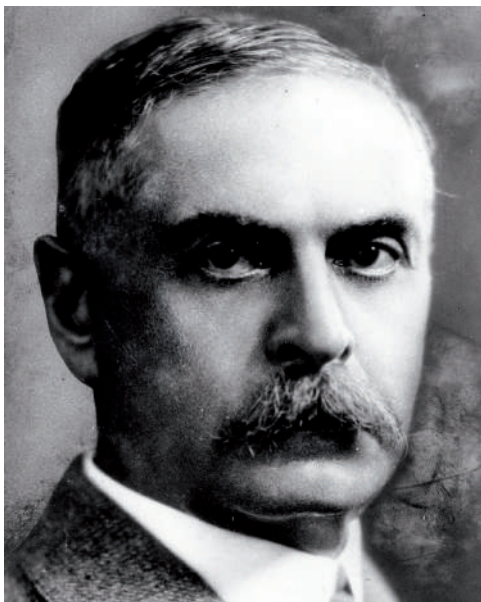
$C^h$ : Nariz, patas y orejas manchadas con cuerpo blanco (himalaya)

c: Albino o blanco



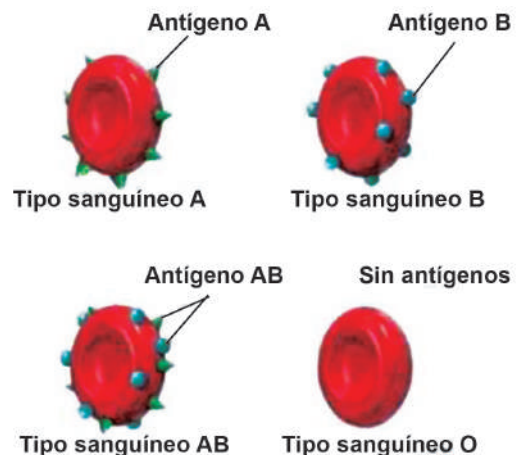
### 4. HERENCIA SANGUÍNEA

En 1900 Karl Landsteiner descubrió la existencia de grupos sanguíneos en la especie humana (en las transfusiones observó, casos en que la sangre se coagulaba y otros no) Desarrolló un sistema al que llamo sistema ABO; razón por la que gano el Premio Nobel en Medicina en 1930.



#### a) Sistema ABO: 24

Los cuatro grupos sanguíneos: A, B, AB y O están determinados por la ausencia o presencia de uno o dos antígenos (A y B) llamados aglutinógenos localizados en la membrana de los eritrocitos (G.R.). Cuando ingresa al cuerpo un grupo de sangre que no es compatible inmediatamente reaccionan los anticuerpos (aglutininas) llamadas anti-A y anti-B (estos se encuentran en el plasma sanguíneo) sobre el glóbulo rojo extraño, formándose pequeños coágulos observables (hemólisis).



SISTEMAS SANGUÍNEOS	ABREVIATURAS	SISTEMAS SANGUÍNEOS	ABREVIATURAS
1. ABO	ABO	15. Colton	CO
2. MNS	MNS	16. Landsteiner- Wiener	LW
3. P	P	17. Chido - Rodgers	CH-RG
4. Rh	RH	18. Hh	H
5. Lutheran	LU	19. Kx	KX
6. Kell	KEL	20. Gerbich	GE
7. Lewis	LE	21. Cromer	CROM
8. Duffy	FY	22. Knops	KN
9. Kidd	JK	23. Indian	IN
10. Diego	DI	24. Ok	OK
11. Cartwright	YT	25. Raph	RAPH
12. XG	XG		
13. Scianna	SC		
14. Dombrock	DO		

Fenotipo	Alelos	Genotipo	Antígeno	Anticuerpo
Rh positivo (Rh+)	RR	Homocigoto dominante	D	.....
	Rr	Heterocigoto		
Rh negativo (Rh-)	rr	Homocigoto recesivo	.....	Anti-D

FENOTIPO	GENOTIPO		ANTÍGENOS EN LOS ERITROCITOS	ANTICUERPOS EN EL PLASMA	OBSERVACIÓN
	Alelos	Genotipo			
A	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup>	Homocigoto	A	Anti - B	.....
	I <sup>A</sup> i	Heterocigoto			
B	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup>	Homocigoto	B	Anti - A	.....
	I <sup>B</sup> i	Heterocigoto			
AB	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	Heterocigoto	A, B	.....	Receptor universal
O	ii	Homocigoto recesivo		Anti - A Anti - B	Donador universal

b) Sistema Rh

El factor Rhesus o antígeno D fue descubierto en 1940 por Landsteiner y Wiener, al aplicar sangre de conejo a la sangre del Mono *Macacos rhesus* (de ahí deriva el nombre Rh).



c) Otros sistemas sanguíneos

**Nota:**

- El Rh (+) se encuentra en un 75% de la población aproximadamente.
- Existen 24 sistemas sanguíneos ya que existen más de 200 antígenos aparte del sistema ABO, pero los más usados son el ABO

y Rh por ser los causantes de reacciones hemolíticas en las transfusiones (RHT), también por la enfermedad hemolítica al recién nacido (EHRN).

- Los sistemas Kell, Duffy, Kidd pueden ocasionalmente determinar RHT y EHRN.



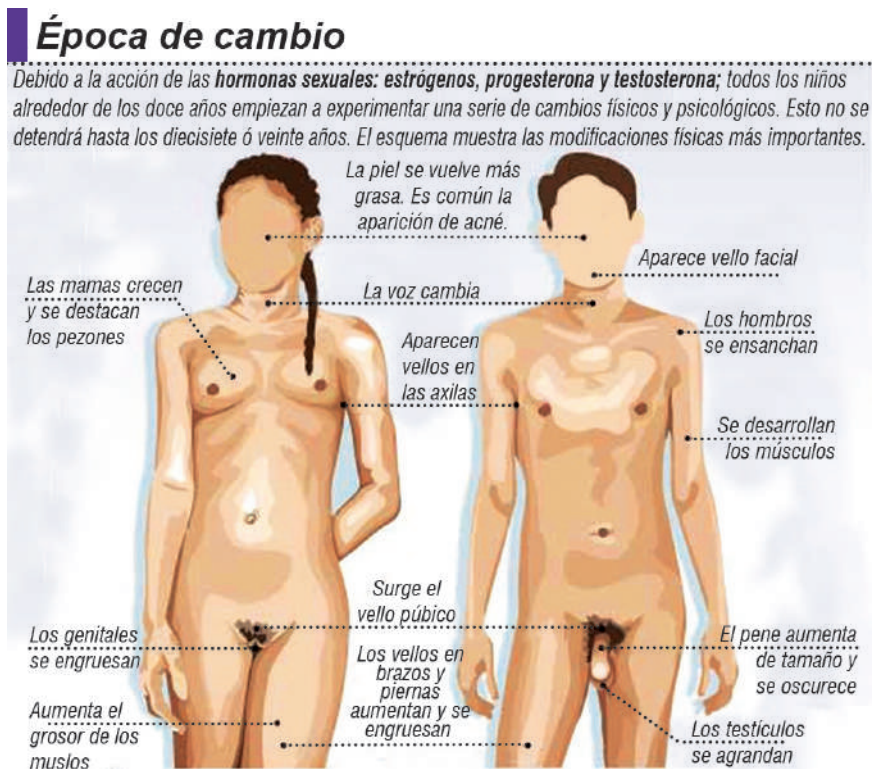
## HERENCIA LIGADA AL SEXO

### 1. Definición:

Hay caracteres que sin ser caracteres sexuales primarios (órganos genitales, gónadas) o secundarios (barba del hombre, mamas femeninas), solo aparecen en uno de los dos sexos, o si; aparecen en los dos, en uno de ellos son mucho más frecuentes. A estos caracteres se les denomina caracteres ligados al sexo.

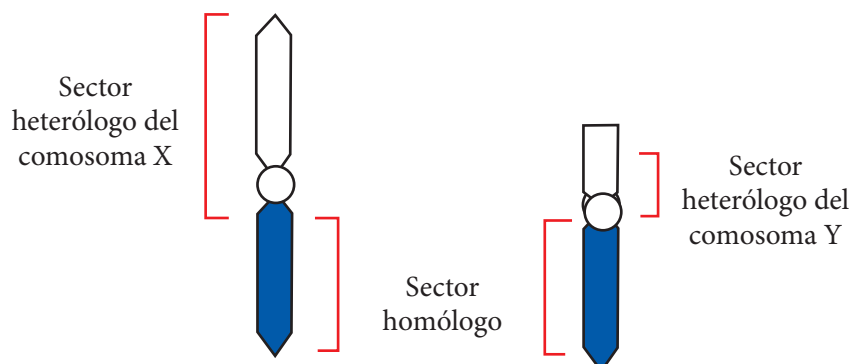
### II. Conceptos previos

La especie humana posee 46 cromosomas dispuestos en 23 pares, de esos 23 pares 22 son somáticos o autosomas (heredan caracteres no sexuales) y uno es una pareja de cromosomas sexuales (llamados también heterocromosomas o gonosomas), identificados como XX en las mujeres y como XY en los hombres. Esta pareja de cromosomas sexuales no solo llevan los genes que determinan el sexo, sino que también llevan otros que influyen sobre ciertos caracteres hereditarios no relacionados con el sexo.



### III. Variantes en la herencia ligada al sexo

Los cromosomas sexuales constituyen un par de homólogos (XX en la mujer y XY en el hombre); sin embargo, en el par XY un segmento de cada cromosoma presenta genes particulares y exclusivos (segmento heterólogo, llamado también diferencial o no homólogo), la porción restante de los cromosomas del par XY corresponde al sector homólogo, como se grafica en el esquema siguiente:



Los varones sólo llevan un representante de cada gen ubicado en el sector heterólogo del X (en tanto poseen un X) y las mujeres portan dichos genes por pares (en tanto poseen dos X). Por consiguiente, la transmisión y expresión de estos genes dependen del sexo de los individuos.

Entonces, la herencia ligada al sexo se refiere a la transmisión y expresión, en los diferentes sexos, de los genes que se encuentran en el sector no homólogo (heterólogo) del cromosoma X heredado del padre.

También podemos decir que la herencia ligada al sexo no es más que la expresión en la descendencia de los genes ubicados en aquellas regiones del cromosoma X que no tienen su correspondencia en el cromosoma Y. En el sexo femenino, la presencia de dos cromosomas X hace que los genes contenidos en estos se comporten como si se encontraran en autosomas, con normalidad.

## V. HERENCIA RECESIVA LIGADA AL SEXO

### 1. Herencia recesiva ligada al cromosoma X.

- ❖ En la mujer: Para su manifestación es necesario que los dos alelos sean recesivos.
- ❖ En el varón: para su manifestación es suficiente la presencia en un alelo.

## Recuerda

En los hombres, los cromosomas X e Y se pueden aparear durante la meiosis (en la Profase I) por sus fragmentos homólogos y por tanto se pueden producir entrecruzamientos en esta zona.

Enfermedades que se manifiestan por este mecanismo:

Trastorno ligado al cromosoma X	Características
Daltonismo: Tipo Deutan	Insensibilidad a la luz verde
Daltonismo: Tipo Protan	Insensibilidad a la luz roja
Hemofilia A	Deficiencia en la coagulación por la carencia del factor de coagulación VIII
Hemofilia B Enfermedad de Christmas.	Deficiencia en la coagulación por la carencia del factor de coagulación IX
Ictiosis	Deficiencia de la enzima sulfatasa, piel reseca y escamosa sobre todo en los brazos y piernas
Distrofia muscular: Tipo Duchenne	Degeneración muscular y debilidad a veces asociada con retraso mental
Enfermedad de Fabry	Deficiencia de la enzima $\alpha$ galactosidasa, muerte temprana por defectos en el corazón y riñones
Síndrome de Hunter	Deficiencia de iduronatosulfatasa, deterioro mental lento, sordera, estatura pequeña, rasgos faciales toscos, dedos como garras
Síndrome de Lesch-Nyhan	Retardo mental y muerte temprana
Deficiencia de la glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (G-6-PD)	Reacción anémica grave

#### a) Daltonismo (Xd)

Es la incapacidad de distinguir ciertos colores especialmente el verde y el rojo). Se transmite por un gen recesivo ligado al cromosoma X (en la región diferencial del cromosoma X).

GENERO	GENOTIPO	FENOTIPO
♀	$X^D X^D$	Normal
	$X^D X^d$	Portadora
	$X^d X^d$	Daltónica
♂	$X^D Y$	Normal
	$X^d Y$	Daltónico

D: Gen normal

d: Gen del daltonismo

#### b) Hemofilia (Xh)

Caracterizada por la falta de coagulación de la sangre, debido a la mutación de factores proteicos. Sobre todo afecta a varones, ya que las posibles mujeres con hemofilia no nacen debido a que la combinación homocigota recesiva es letal en estado embrionario. Si un hombre hemofílico se casa con una mujer normal, sus hijos serán normales.

GENERO	GENOTIPO	FENOTIPO
♀	$X^H X^H$	Normal
	$X^H X^h$	Portadora
	$X^h X^h$	Hemofílica
♂	$X^H Y$	Normal
	$X^h Y$	Hemofílico

H: Gen normal

h: Gen de la hemofilia

### 2. Herencia ligada al cromosoma Y o herencia holándrica.







Solo manifestada en varones (de padres a hijos varones), se conocen pocos casos asociados a enfermedades

- ❖ Hipertriosis auricular: Abundancia de pelos en las orejas (sobre todo en el lóbulo) y acumulación de grasa.

## VI. HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Se expresa tanto en varones como en mujeres.

- ❖ La calvicie prematura: Es notoria y frecuente en varones (dominante) y rara (recesiva) en las mujeres.

GENOTIPO	MUJER	VARÓN
Homocigote dominante CC		
Heterocigote Cc		
Homocigote recesivo cc		

## VII. HERENCIA LIMITADA POR EL SEXO

Expresada únicamente en un sexo, se heredan tanto en forma autosómica como ligada al sexo; como los genes que desarrollan las mamas en las mujeres y el vello facial en los varones.

El gen de la calvicie es autosómico dominante (presente en los cromosomas autosómicos y no en los cromosomas sexuales). La calvicie además está relacionada con las concentraciones de la testosterona.

## Retroalimentación

- Menciona las características de la hemofilia  
\_\_\_\_\_
- Menciona las características del daltonismo  
\_\_\_\_\_
- ¿Cuál es el nombre científico de la mosca de la fruta estudiada por Morgan?  
\_\_\_\_\_
- La insensibilidad a la luz verde es un daltonismo del tipo \_\_\_\_\_ y la insensibilidad a la luz roja es del tipo \_\_\_\_\_

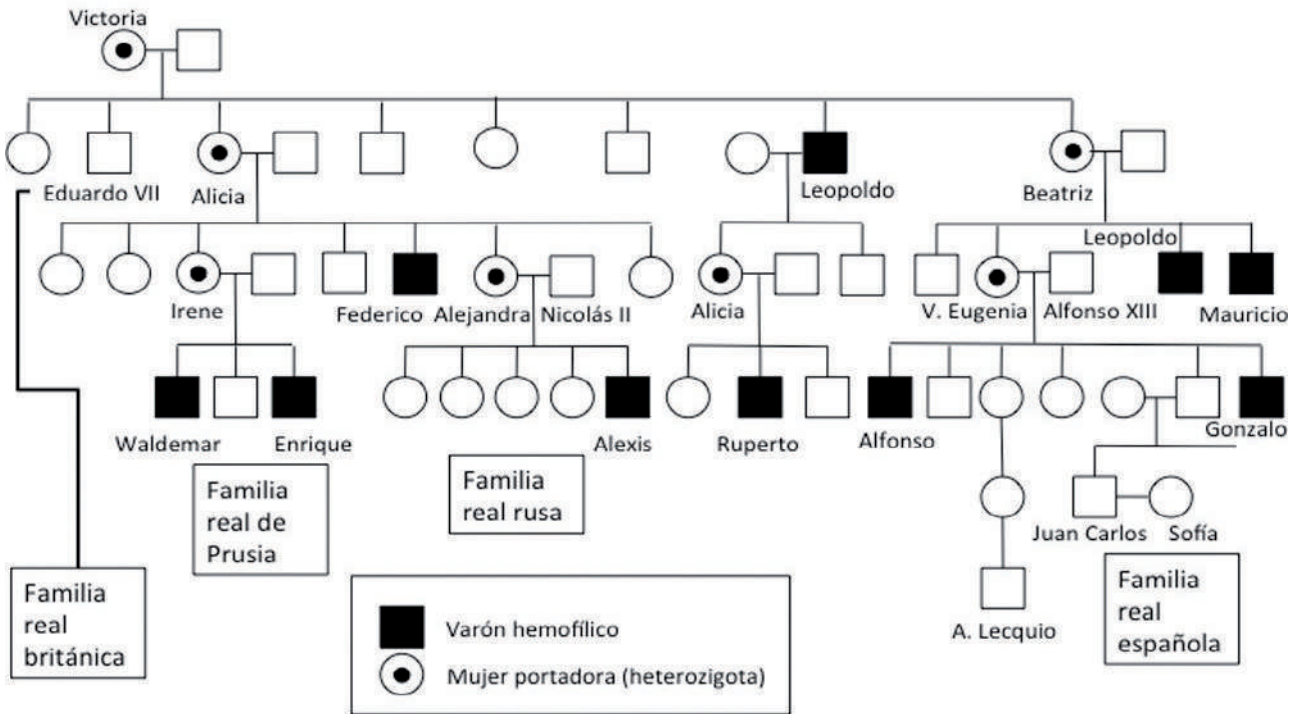
## Trabajando en clase

Las casas reales de Europa durante siglos mantuvieron la costumbre de casar a sus miembros con los de otras casas reales. De modo que una enfermedad padecida por una persona, podía extenderse, a través de los genes, a miembros de otras Cortes de Europa. Este es el caso de la hemofilia. La hemofilia es una enfermedad que hace que, quien la padece, no pueda coagular su sangre tan rápidamente como una persona normal. En general son las mujeres las que la portan y transmiten y los hombres los que la sufren.

La reina Victoria I de Inglaterra, fue el miembro más famoso de la realeza europea en ser portadora de la enfermedad, ella no la sufrió pero sí parte de su descendencia. De los nueve hijos que tuvo, uno de los varones resultó hemofílico y dos de las hijas portadoras: los príncipes de Inglaterra Leopoldo, Alicia y Beatriz. Siete de los nietos de la reina heredaron este defecto genético; los tres que eran varones murieron y las cuatro mujeres

propagaron la enfermedad a sus descendientes: Los príncipes de Hesse Federico, Irene y Alix; la princesa Alicia de Inglaterra y, los príncipes Leopoldo, Mauricio y Victoria Eugenia de Battenberg. La princesa Irene de Hesse, se casó con el príncipe Enrique de Prusia, y dos de sus tres hijos varones padecieron la enfermedad. La princesa Alix de Hesse se casó con el Zar Nicolás II de Rusia, sus cuatro hijas mujeres nacieron sanas, pero su hijo Alexei padeció la enfermedad. La princesa Alicia de Inglaterra se casó con el príncipe Alejandro de Teck, y su único hijo varón, Ruperto padeció la enfermedad. La princesa Victoria Eugenia de Battenberg, se casó con el rey Alfonso XIII de España, de sus cinco hijos varones y dos mujeres, dos varones padecieron la enfermedad. De esta manera, no sólo la enfermedad afectó a la monarquía de Inglaterra, sino también a las de Rusia, Prusia y España.

1. ¿Qué es la hemofilia? \_\_\_\_\_
2. ¿Cuál es el género que manifiesta la hemofilia? \_\_\_\_\_
3. ¿Por qué la reina Victoria I no manifestó la hemofilia? \_\_\_\_\_
4. Del siguiente árbol genealógico menciona seis mujeres portadoras:



GENERO	GENOTIPO	FENOTIPO
♀	$X^H X^H$	Normal para la hemofilia
	$X^D X^D$	.....
	$X^H X^h$	.....
	$X...X^d$	Portadora daltónica
	$X^d X^d$	.....
	$X...X...$	Hemofílica
♂	$X^H Y$	.....
	$X...Y$	Daltónico
	$X...Y$	Normal para el daltonismo
	$X^h Y$	.....

## Verificando el aprendizaje

- Los hijos del primer matrimonio de Juan son del grupo sanguíneo A; los de su segundo matrimonio, AB. ¿Cuáles serán los grupos sanguíneos de Juan, de su primera y su segunda esposa, respectivamente?  
a) O, A, AB                      d) O, A, B  
b) A, B, O                        e) AB, O, B  
c) A, O, B
- ¿Cuál es la probabilidad de que un matrimonio con grupo sanguíneo A, cuyo hijo es del grupo O, pueda tener también hijos del grupo A?  
a)  $\frac{1}{2}$                               c) 1                                e) 0  
b)  $\frac{3}{4}$                               d)  $\frac{1}{4}$
- Un tipo de herencia autosómica recesiva es el albinismo. Si consideramos todas las combinaciones posibles en los humanos el número de combinaciones que genera el 25% de los descendientes con fenotipo recesivo es:  
a) 16                              c) 2                                e) 1  
b) 4                                d) 3
- Qué genotipos probables presentarán los descendientes, al factor Rh, del siguiente matrimonio? (Conociendo que el gen Rh+ R es dominante):  
Fenotipo: Rh+ y Rh+    Genotipo: Rr y Rr  
a) RR - Rr - Rr - Rr              d) Rr - Rr - rr - rr  
b) Rr - rr - rr - rr                e) RR - Rr - Rr - rr  
c) Rr - Rr - Rr - Rr
- Si Sergio presenta un síndrome autosómico y además es daltónico, se casa con una mujer que es portadora del daltonismo, ¿cómo saldrán sus hijas respecto al daltonismo?  
a) Daltónicos                      d) daltónicas y portadoras  
b) Enfermas                        e) portadora y portadora  
c) sanas
- Si se casa un hombre de grupo sanguíneo A con una mujer del grupo B, sabiendo que ambos son heterocigotos, sus descendientes podrán tener grupos siguientes:  
a) Todos AB                      d) A y B  
b) A, O                            e) A, B y AB  
c) A, B, AB, O
- ¿Cuál es la probabilidad de que un matrimonio con grupo sanguíneo B, cuyo hijo es del grupo O, pueda tener hijos también del grupo heterocigote?  
a)  $\frac{1}{2}$                               c)  $\frac{3}{4}$                                 e) 1  
b)  $\frac{1}{4}$                               d) 0
- Los hijos del primer matrimonio de Victor son de grupo sanguíneo AB. ¿Cuáles serán los grupos sanguíneos de Juan, de su primera y segunda esposa, respectivamente?  
a) A, B                              d) A, AB  
b) O, B                              e) O, A  
c) AB, O
- ¿Cuál es la probabilidad de que un matrimonio conformado por un hombre daltónico y una mujer de visión normal, pero portadora, tenga hijos varones daltónicos?  
a) 75%                              c) 50%                              e) 100%  
b) 25%                              d) 0%                                (SM-2002)
- Un hombre con visión normal se casa con una mujer daltónica. El porcentaje de probabilidad de tener hijo e hija daltónicos es, respectivamente:  
a) 0 y 50                        c) 0 y 100                        e) 100 y 50  
b) 50 y 0                        d) 100 y 0