



Materiales Educativos GRATIS

BIOLOGIA

QUINTO

HERENCIA NO MENDELIANA

Interpretación del experimento

Los resultados de los experimentos de la segunda ley refuerzan el concepto de que los genes son independientes entre sí, que no se mezclan ni desaparecen generación tras generación. Para esta interpretación, fue providencial la elección de los caracteres, pues estos resultados no se cumplen siempre, sino solamente en el caso de que los dos caracteres a estudiar estén regulados por genes que se encuentran en distintas cromosomas. No se cumple cuando los dos genes considerados se encuentran en un mismo cromosoma, es el caso de los genes ligados.

Herencia post-mendeliana

Ampliando el concepto de gen

A medida que avanza la edad de oro de la genética, los nuevos estudios mostraban que los patrones hereditarios no siempre son tan simples y directos. Si bien los principios mendelianos constituyen la base para predecir los resultados de cruzamientos simples, las excepciones, aunque no invalidan las leyes de Mendel, son abundantes.

Ciertas interacciones entre alelos explican gran parte de estas desviaciones de los principios mendelianos. Aunque la interacción de la mayoría de los alelos ocurre según la modalidad dominante-recesivo, en algunos casos existe dominancia incompleta y codominancia. Además, aunque sólo dos alelos están presentes en cualquier individuo diploide, en una población de organismos un solo gen puede tener alelos múltiples, como resultado de una serie de diferentes mutaciones de ese gen.

La interacción entre genes pueden originar fenotipos nuevos y en algunos casos, los genes pueden presentar epístasis, es decir, uno de ellos modificar el efecto del otro. Como resultado, se alteran las proporciones fenotípicas esperadas según las leyes de Mendel. Asimismo, un solo gen puede afectar dos o más características que aparentemente no están relacionadas; esta propiedad de un gen se conoce como pleiotropía.

En muchas características, la expresión fenotípica está influida por varios genes; este fenómeno se conoce como herencia poligénica. Los rasgos con este tipo de herencia muestran variación continua y su estudio se realiza mediante curvas que describen su distribución en las poblaciones.

Cuando la expresión de un gen se altera por factores del ambiente, o por otros genes, dos resultados son posibles. En primer lugar, el grado en que se expresa un genotipo particular en el fenotipo de un individuo puede variar. A este efecto, se le denomina expresividad variable. Frecuentemente, existe gran variabilidad en la expresividad de un gen entre los miembros de una misma familia. Además, la proporción de individuos que muestran el fenotipo correspondiente a un genotipo particular puede ser menor que la esperada: en este caso, se dice que el genotipo muestra penetrancia incompleta.

Recordemos que los genes se pueden ubicar en cromosomas somáticos y en cromosomas sexuales conocidos también como autosomas y alosomas respectivamente.

I. Herencia autosómica recesiva

El carácter está dado por genes alelos recesivos (homocigote recesivo) ubicados en los autosomas.

Ejemplo: albinismo (ausencia de melanina). Fibrosis quística (moco que tapiza conductos de las glándulas del pulmón, es mortal en los adultos).

Otros: anemia falciforme, ataxia de Friedreich, Fenilcetonuria, enfermedad de Wilson.

II. Herencia autosómica dominante

El carácter está dado por la presencia, al menos, de un gen dominante (homocigote dominante o heterocigote). Ejem: Hipercalcemia (aumento de calcio en la sangre, condicionando daño renal). Acondroplasia (enanismo), síndrome de Marfan, defecto en el tejido conectivo, extremidades largas, problemas oculares. Enfermedad de Huntington (causa demencia).

III. Codominancia

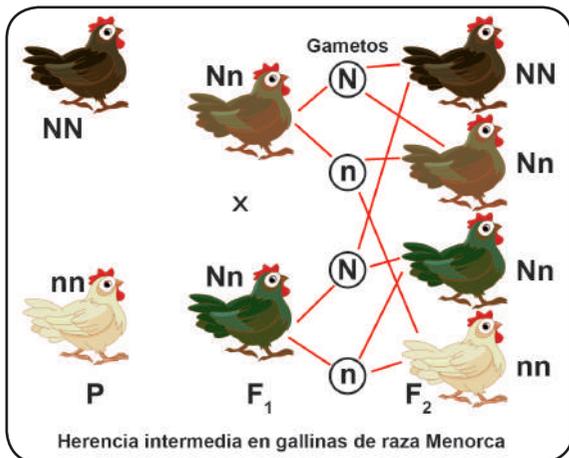
Tipo de herencia en el que sus dos genes alelos expresan los dos fenotipos. Ejm: La Achira (*Canna edulis*) del cruce de plantas con flores rojas (CRCR) con plantas de flor amarilla (CACA) resultan plantas con flores amarillas y manchas roja.

IV. Dominancia incompleta

Cuando se obtiene una herencia intermedia, este fenotipo se da por la incapacidad de expresar el rasgo dominante.

Ejm: en las flores «mirabilis» (maravilla peruana) al cruzar la planta de flores rojas (CRCR) con las flores blancas (CBCB) la descendencia (F1)

Resultarían flores rosadas.



V. Alelos múltiples

Cuando un gen presenta más de dos alelos para un carácter en la población, se ubican en un mismo locus.

Ejm: El conejo doméstico (*Oryctolagus cuniculus*) presenta 4 genes alelos que controlan el color del pelaje.

C : aguti (marrón)

Ch: himalaya (nariz, patas y orejas manchada con cuerpo blanco)

Cch: chinchila (gris)

c : albino o blanco

donde hay una jerarquía en la fuerza de expresión: C > Cch > Ch > c

Sistema Abo

Descubierto por Karl Landsteiner en 1900. Al mezclar la sangre de dos individuos diferentes observaba que

en algunos casos la sangre se coagulaba y en otras no. Los cuatro grupos sanguíneos (A, B, AB y O), están determinados por la presencia o ausencia de uno o dos antígenos denominados A y B, ubicados en la membrana de los glóbulos rojos.

Cuando un grupo sanguíneo no es compatible con otro se produce la reacción de los anticuerpos sobre el eritrocito extraño, produciéndose la hemólisis de los mismos que son observados como pequeños coágulos.

Del cuadro se deduce que:

- * Los alelos A y B son dominantes sobre el alelo i, el cual es recesivo.
- * El genotipo heterocigoto AB (fenotipo AB), es un ejemplo del fenómeno conocido como codominancia, en el cual un alelo no domina al otro y viceversa.
- * Los genes que controlan el sistema ABO se encuentran en el cromosoma 9 y 15.

	GRUPO A	GRUPO B	GRUPO AB	GRUPO O
TIPO DE HEMATIE				
ANTICUERPO	Anti - B	Anti - A	NINGUNO	Anti - A y Anti - B
ANTÍGENO	A	B	A y B	NINGUNO

Sistema Rh

Descubierto por Landsteiner (1940), al aplicar sangre de conejo a la sangre del Mono Macacos rhesus, en la cual se determinó la presencia del Antígeno D, a la cual se denominó factor RH por haber sido descubierto por primera vez en el Mono Macacos rhesus. Este sistema está ligado en los cromosomas humanos 1 y 6.

- * El Rh(+) se encuentra en un 75% de la población, aproximadamente.
- * Eritroblastosis Fetal: Proceso de destrucción de los glóbulos rojos del feto por los anticuerpos de la madre contra el factor Rh. Ello ocurre cuando la madre es Rh(-) y el hijo Rh(+), se manifiesta a partir del segundo hijo, debido a que la madre presenta anticuerpos contra el factor Rh formado después del parto del primer hijo.

* Otra incompatibilidad es ABO: madre O feto A. Existen otros 24 sistemas sanguíneos (más de 200 antígenos aparte del sistema ABO), pero es éste y el Rh los más usados por ser causantes de reacciones hemolíticas por transfusión (RHT) así como de la enfermedad hemolítica del recién nacido (EHRN). Otros sistemas (Kell, Duffy, Kidd) pueden ocasionalmente determinar RHT y EHRN. Otros dos sistemas (P y MN) muy raramente causan RHT y EHRN; y los sistemas Lutheran y Lewis raramente RHT, pero no EHRN.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Para que se manifieste el rasgo es necesario que los dos alelos sean recesivos para que se manifieste el caso en una mujer. Sin embargo, basta la presencia de un alelo en el varón para que manifieste el rasgo.

Enfermedades como el daltonismo y la hemofilia se heredan mediante este mecanismo.

* **Daltonismo:** Deficiencia para distinguir los colores. Existe daltonismo para el rojo y verde, para rojo, o también sólo verde e incluso para el azul.

Ejemplo: Si tenemos el siguiente árbol genealógico: Los alelos son: = visión normal (no daltónico); = daltónico.

* **Hemofilia:** Se caracteriza por defectos en el mecanismo de la coagulación de la sangre. Es frecuente en ciertos varones, siendo transmitida por mujeres portadoras o afectadas, hay que tomar en cuenta que también los varones afectados transmiten este carácter. Las mujeres afectadas constituyen casos muy raros.

Alelos: = coagulación normal; = hemofilia

El gen que ocasiona hemofilia se ubica en la región diferencial del cromosoma X.

* La hemofilia «A» se debe a la falta a una proteína llamada factor VIII de la coagulación, la hemofilia «B», la menos frecuente, es por la falta del factor IX, y la «C» por falta del factor XI.

Sexo	Genotipo	Fenotipo
♀	X ^H X ^H	Normal
	X ^H X ^h	Portadora
	X ^h X ^h	Enferma
♂	X ^H Y	Normal
	X ^h Y	Enfermo

Otra enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, es la distrofia muscular.

Herencia ligada al cromosoma Y

Los genes que se encuentran solamente en el cromosoma Y, se dice que están ligados al cromosoma Y. Las características ligadas al cromosoma Y se transmiten de padres a los hijos varones.

Otros tipos de herencia son los conocidos como influidos por el sexo y limitado por el sexo.

a) Genes influidos por el sexo:

Se expresan tanto en varones como en mujeres, pero con frecuencia distintas a las mendelianas, y además nos muestran el efecto del sexo sobre el grado de expresividad de los genes. Por ejemplo: La calvicie es más notoria y dominante en varones, pero rara y recesiva en mujeres; esto además está relacionado con las distintas concentraciones de testosterona.

b) Genes limitados por el sexo:

Se expresan únicamente en un sexo, se heredan tanto en forma autosómica como ligada al sexo. Por ejemplo: Los genes que regulan el desarrollo mamario en las mujeres y el vello facial en los varones.

Conceptos genéticos adicionales

1. Determinación del número de tipos diferentes de gametos

Cuando se desea el número de gametos diferentes que puede formar un individuo, conociéndose su genotipo, debemos emplear la siguiente fórmula:

$$\text{Número de gametos} = 2^n$$

Siendo «n» el número de híbridos o alelos distintos presente en el genotipo; por ejemplo:

Individuos (Genotipos)	Nº de Gametos diferentes
aa BB CC dd ee	2 ⁰ = 1
AA Bb cc DD EE	2 ¹ = 2
Aa BB Cc DD ee	2 ² = 4
AA Bb CC Dd Ee	2 ³ = 8
Aa Bb cc Dd Ee	2 ⁴ = 16
Aa Bb Cc Dd Ee	2 ⁵ = 32

2. Determinación del número de genotipos diferentes de la generación resultante.

Cuando se desea conocer el número de genotipos diferentes que resulten del cruce de individuos con varios caracteres, se debe descomponer el polihíbrido y desarrollar cada carácter por separado (como si fuera un cruce monohíbrido).

Ejemplo: Si tenemos el siguiente cruce: Aa bb Cc Dd ee x Aa Bb cc Dd EE. ¿Cuántos genotipos diferentes se producirán en la generación resultante del cruce propuesto?

Resolviendo:

- 1º Desarrollar por separado el cruce y determinar el número resultante de genotipos diferentes:

Cruce	Nº de genotipos diferentes
Aa x Aa	3 (AA, Aa, aa)
bb x Bb	2 (Bb, bb)
Cc x cc	2 (Cc, cc)
Dd x Dd	3 (DD, Dd, dd)
ee x EE	1 (Ee)

3. Determinación del número total de genotipos de la generación resultante.

- * Se determina primero el número de gametos diferentes de cada progenitor.
- * Se multiplica el número de gametos diferentes obtenidos por cada progenitor, siendo el resultado el número total de genotipos resultantes. Ejemplo : ¿Cuál será el número total de genotipos que resulten del siguiente cruce?

Aa bb Cc Dd Ee x Aa BB cc Dd ee
(*1) (*2)

Resolviendo:

- 1º Hallamos el número de gametos diferentes de cada progenitor, empleando la fórmula según 2n.
Entonces: ; de
2º Multiplicando: $16 \times 4 = 64$
3º El número total de gametos es 64.

4. Determinación del número de fenotipos.

Se produce como el caso de genotipos diferentes.

- * Separando los caracteres.
- * Desarrollando por separado cada carácter.
- * Multiplicando los resultados de cada uno.

Ejercicio: Hallar el número de fenotipos que resulten del siguiente cruce:

Genotipos	Fenotipos
Aa B CC x Aa bb cc Dd	Color de semilla: amarilla/verde Forma de semilla: lisa/rugosa Tamaño del tallo: alto/enano Posición de la flor: axial/terminal

Número total de fenotipos: $2 \times 2 \times 1 \times 2 = 8$ fenotipos sería el resultado del cruce pedido.

Retroalimentación

1. Tipo de herencia en el que sus dos genes alelos expresan los dos fenotipos _____.
2. Cuando se obtiene una herencia intermedia, este fenotipo se da por la incapacidad de expresar el rasgo dominante _____.
3. _____ deficiencia para distinguir los colores. Existe daltonismo para el rojo y verde, para rojo, o también sólo verde e incluso para el azul.
4. _____ se caracteriza por defectos en el mecanismo de la coagulación de la sangre.

Trabajando en clase

LECTURA

Las anomalías cromosómicas se presentan comúnmente y son también llamados aneuploidias. Consisten en la ausencia de un cromosoma o en la presencia de uno de mas dentro de un par. Un individuo con un cromosoma adicional (es decir, con tres cromosomas del mismo tipo) recibe el nombre de trisómico. El individuo que carece de un cromosoma en un par, se denomina monosómico. Las aneuploidias son causantes de enfermedades específicas en el ser humano. Por ejemplo, el síndrome de Down que corresponde a la trisomía del par 21, determina grados variables de retraso mental, un pliegue cutáneo sobre el ojo, baja estatura, lengua saliente y deformidades cardíacas, entre otros síntomas. las aneuploidias suelen ser el resultado de una división meiotica (o mitótica) anormal, en la que los cromosomas no se separan durante la anafase, a este fenómeno se le llama no disyunción. otros ejemplos en humanos son el síndrome de De Turner (XO) son personas femeninas que carecen de un cromosoma

X. por lo tanto son monosómicos y eso genera alteración de algunas características, por ejemplo, cuello alado, baja estatura, ovarios infantiles, esterilidad, ausencia de ciclo menstrual, entre otros. En cambio el síndrome de Klinefelter (XXY) se trata de una trisomía de un cromosoma sexual X y determina varones con caracteres feminoides (glándulas mamarias parcialmente desarrolladas), gonadas pequeñas, estatura alta, esteriles, etc.

1. Que título le pondrías a la lectura _____.
2. Que es una trisomía _____.
3. Que es una monosomía _____.

Verificando el aprendizaje

1. ¿Cuántos gametos diferentes producirá un individuo que tiene el siguiente genotipo?
AABBCCDDEEFFGG
 - a) 2
 - b) 0
 - c) 4
 - d) 8
 - e) 16
2. El factor sanguíneo Rh + (R) es dominante sobre el Rh- (r). Si una mujer Rh + cuyo padre es Rh- se casa con un varón Rh+ que, en un matrimonio previo, había tenido una hija Rh- ¿Cuál es la probabilidad de que su primer hijo sea Rh-?
 - a) 1
 - b) 1/2
 - c) 1/4
 - d) 3/4
 - e) 0
3. ¿En qué casos el fenotipo resultante de la descendencia es intermedio con respecto a los fenotipos de los padres?
 - a) Retrocruzamiento incompleto
 - b) Herencia codominante
 - c) Codominancia
 - d) Dominancia incompleta
 - e) Anomalías cromosómicas
4. Si tiene hijos un hombre daltónico con una mujer sana portadora, ¿cuál es la relación de tener hijas e hijos daltónicos.
 - a) 1 : 1
 - b) 2 : 1
 - c) 2 : 2
 - d) 3 : 1
 - e) 4 : 0
5. Una mujer portadora de la hemofilia contrae matrimonio con varón normal. Determine la proporción de varones hemofílicos en su progenie.
 - a) 1/4
 - b) 1/6
 - c) 1/3
 - d) 1/2
 - e) 1/5
6. Si una mujer portadora de la hemofilia se casa con un hombre normal, ¿qué porcentaje de todos sus hijos varones se espera que sean hemofílicos?
 - a) 25%
 - b) 50%
 - c) 75%
 - d) 12,5%
 - e) 100%
7. Si el padre es del grupo "A" heterocigoto y la madre del grupo "AB", no será posible el siguiente genotipo:
 - a) IA IA
 - b) IA IB
 - c) IA i
 - d) IB i
 - e) ii
8. Un gen recesivo ligado al sexo, determina la ceguera a los colores rojo y verde en el hombre. Una mujer normal cuyo padre sufría ceguera a los colores, se casa con un hombre con ceguera para los colores, ¿qué porcentaje de hijas se espera sean ciegas para los colores?
 - a) 10%
 - b) 25%
 - c) 50%
 - d) 75%
 - e) 100%
9. Los grupos sanguíneos del sistema Rh son determinados por un par de alelos de dominancia completa. ¿Cuáles serán los probables grupos de la descendencia que resulta del cruce de una persona Rh negativa, homocigote recesiva, con otra persona Rh positivo, heterocigote?
 - a) 25% Rh+ y 75% Rh-
 - b) 50%Rh+ y 50%Rh-
 - c) 75%Rh+ y 25%Rh-
 - d) 100%Rh+ y 0% Rh-
 - e) 100%Rh y 0% Rh+
10. Relacionar:
 1. Síndrome de Turner
 2. Síndrome de Down
 3. Síndrome de Edwards
 - () Trisomía 21
 - () Trisomía 18
 - () 45 XO
 - a) 1, 2, 3
 - b) 1, 3, 2
 - c) 3, 1, 2
 - d) 2, 3, 1
 - e) 2, 1, 3