



Guía Virtual N°4 Biología
Colegio Santa María

Estudiante: _____ Grado: _____

DOCENTE: Yilderman García Morales Asignatura: Biología Grado: Noveno Período 1

FECHA: viernes 27 de marzo de 2020

TEMA: Genética y Herencia

OBJETIVO: Buscar que el alumno conozca, analice e identifique La Genética y Herencia

FECHA DE ENTREGA: DOMINGO 29 DE MARZO DE 2020 HASTA LAS 6 DE LA TARDE.

1. El Trabajo deberá ser enviado al correo docenteyg@hotmail.com y en el asunto deberá escribir o copiar (**Trabajo Biología Grado Noveno**) de no hacerlo su correo no aparecerá en mi bandeja de entrada.

GENETICA Y HERENCIA

GRUPO SANGUÍNEO ABO

El grupo sanguíneo ABO, o simplemente grupo ABO, está determinado por un tipo de herencia en el que hay tres alternativas diferentes para el mismo gen. Lógicamente, cada individuo posee sólo dos genes alelos.

El grupo sanguíneo de una persona depende de la presencia en el sistema inmunológico de ciertos antígenos. Un antígeno es una sustancia cuya presencia en nuestro organismo provoca una reacción inmunológica que consiste en la fabricación de una molécula neutralizadora específica para ese antígeno, llamada anticuerpo. Este sistema defensivo nos permite identificar las moléculas producidas por los microbios, ajenas a nuestro organismo, y neutralizarlas mediante la creación de anticuerpos específicos.

Para el grupo ABO existen dos tipos de antígeno, A y B, cuya producción está controlada por un gen. Los alelos del gen pueden ser de tres tipos:

El alelo A promueve la fabricación del antígeno A. El alelo B promueve la fabricación del antígeno B.

El alelo O no promueve la fabricación de antígenos.

Como ya sabes, los alelos A y B son codominantes, es decir, que cuando están presentes los dos, ambos se expresan. El alelo O, por el contrario, es recesivo respecto a A y B. Como cada persona posee dos alelos del gen responsable del grupo ABO, podemos encontrar cuatro fenotipos posibles, es decir cuatro tipos sanguíneos diferentes: A, B, AB y O (*figura 1.*).

Genotipo	Grupo sanguíneo (fenotipo)	Antígenos fabricados
AA AO	Grupo A	Antígeno A
BB BO	Grupo B	Antígeno B
AB	Grupo AB	Antígenos A y B
OO	Grupo O	Ninguno

fig. Genotipos y fenotipos posibles de los grupos sanguíneos ABO.

A una persona del grupo O, los antígenos A y B le resultan extraños, por lo que un posible contacto con ellos, una transfusión, por ejemplo, provocaría la

Grupo sanguíneo	Antígenos fabricados	Anticuerpos fabricados	Pueden donar sangre a	Pueden recibir sangre de
Grupo A	A	AntiB	A y AB	A y 0
Grupo B	B	AntiA	B y AB	B y 0
Grupo AB	A y B	Ninguno	AB	A, B, AB y 0
Grupo 0	Ninguno	AntiA y AntiB	A, B, AB, 0 y 0	

fig. Antígenos y anticuerpos de cada grupo sanguíneo ABO.

fabricación de los anticuerpos correspondientes, antiA y antiB, y una reacción inmunológica. En otras palabras, el organismo "atacaría" la sangre extraña. De la misma manera, una persona del grupo A generaría anticuerpos para el antígeno B al recibir una transfusión, y viceversa.

En general, cada grupo será incompatible con los que presenten antígenos diferentes de los que dicho grupo posea, lo que explica el problema de las incompatibilidades sanguíneas en las transfusiones. Al grupo O se le llama donante universal y al grupo AB, receptor universal.

HERENCIA DEL FACTOR RH

El alelo $Rh+$ promueve la fabricación de un antígeno específico llamado D, y es dominante sobre el $Rh-$, que no fabrica ningún antígeno.

Por las mismas razones que las incompatibilidades entre los grupos ABO, los Rh negativo no pueden recibir sangre de los Rh positivo, pero no a la inversa, como puedes apreciar en la figura 11.

Por tanto, teniendo en cuenta ambos tipos de grupos sanguíneos, se tiene que el donador universal es el O negativo y que el receptor universal es el AB positivo.

Genotipo	Fenotipo
Rh + Rh +	Rh positivo
Rh + Rh -	Rh positivo
Rh - Rh -	Rh negativo

fig. Posibles genotipos del grupo sanguíneo Rh y sus fenotipos respectivos.

ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Se sabe desde hace mucho tiempo que un cierto número de inadvertida siempre que están en combinación heterocigota, por lo que es difícil eliminarlos de la población. La mayoría de las enfermedades hereditarias permanecen ocultas en ramas familiares y no se manifiestan por muchas generaciones. Cuando dos personas de la misma rama familiar, llamadas consanguíneas, tienen un descendiente, se incrementa la posibilidad de que estas enfermedades recesivas se manifiesten. A mayor grado de parentesco, mayor riesgo de que enfermedades o caracteres recesivos se expresen en la descendencia.

enfermedades son hereditarias. En muchos casos, la enfermedad se debe a la alteración de un único gen, que se expresa y se transmite según relaciones de dominancia/recesividad.

En ocasiones, lo que se hereda no es la enfermedad sino la predisposición a padecerla; estas enfermedades se conocen como poligénicas o multifactoriales y son causadas por la interacción de múltiples genes y de numerosos factores ambientales. Es el caso de la diabetes, la hipertensión arterial o el cáncer de colon, entre otras. Se puede concluir, entonces, que la existencia de antecedentes familiares no significa que se vaya a padecer la enfermedad, pero sí que el riesgo es mayor que en personas que no tengan predisposición familiar.

Otra causa de origen de enfermedades hereditarias es la alteración en el número de cromosomas.

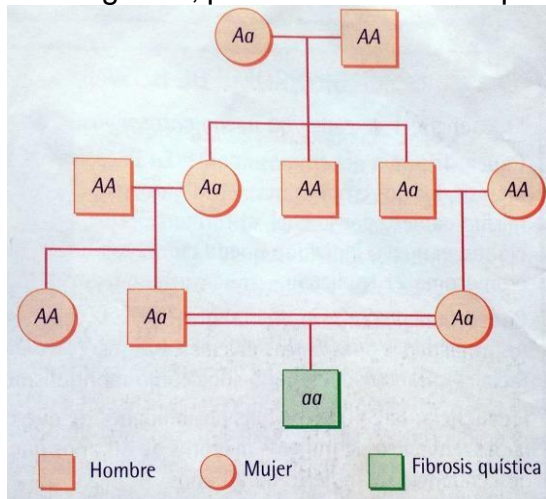
A continuación, estudiaremos dos de las principales causas de enfermedades hereditarias: las alteraciones en los genes y las alteraciones en el número de cromosomas.

ALTERACIONES EN LOS GENES

Las enfermedades más conocidas producidas por alteración en los genes son: la sordomudez, la miopía, el enanismo, la hemofilia, el daltonismo, el albinismo y la anemia falciforme. En los últimos años se han identificado además los genes responsables de otras enfermedades graves.

La mayoría de estas enfermedades están determinadas por genes recesivos. La transmisión de estos genes pasa

En la figura 4, puedes observar la aparición de una enfermedad hereditaria recesiva, la fibrosis quística



En este caso, la fibrosis quística se manifestó en el hijo de dos primos hermanos.

Fig. 4 Ejemplo de un pedigrí con padres consanguíneos.

por causa de la unión entre primos de una familia y que, de otra forma, no se habría manifestado.

ALTERACIONES EN EL NUMERO DE CROMOSOMAS

Las enfermedades producidas por anomalías en el número de cromosomas reciben el nombre de aneuploidías cromosómicas. Estas enfermedades se producen cuando el reparto de cromosomas en la formación de gametos es defectuoso y da lugar a individuos con un número incorrecto de cromosomas, generalmente impar, lo cual acarrea deficiencias importantes.

Las alteraciones cromosómicas más frecuentes son las monosomías y las trisomías.

Monosomías

Son alteraciones debidas a la falta de un cromosoma. Son todas letales, excepto las que tienen lugar en los cromosomas sexuales.

Trisomías

Son alteraciones debidas a la presencia de un cromosoma adicional. La alteración más común de este tipo es el síndrome de Down o trisomía del cromosoma 21.

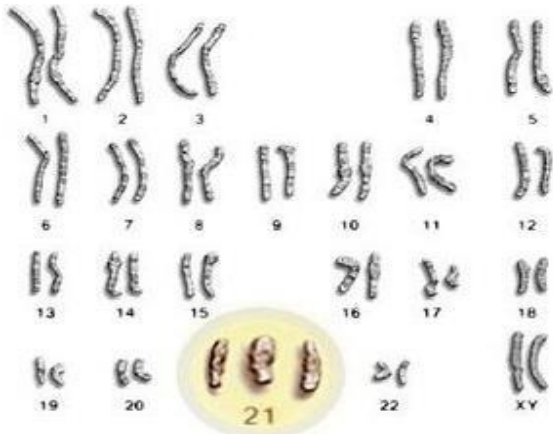
Síndrome de Down

Frecuencia: 1 de cada 700 nacimientos vivos.

Causa: Trisomía del cromosoma 21. En la meiosis, los dos cromosomas 21 migran al mismo gameto por lo cual, al formarse el 1 cigoto, el nuevo individuo queda con el cromosoma 21 triplicado

Consecuencias: retraso mental grave. Anormalidades anatómicas diversas. Rasgos faciales característicos, conocidos como mongolismo.

Frecuencia: hay 40 veces más posibilidades de que ocurra en la descendencia de mujeres mayores de 40 años que en la descendencia de mujeres de 20 años.



Trisomía del cromosoma 21.

Síndrome de Turner

Frecuencia: 1 de cada 5.000 nacimientos vivos.

Causa: monosomía en el cromosoma X. Sólo se presenta un cromosoma sexual X.

Consecuencias: las mujeres presentan caracteres sexuales infantiles, carecen de ovarios y sus mandíbulas no son normales. En este síndrome no se presenta deficiencia mental.

Síndrome del doble y

Frecuencia: 1 de cada 1.000 nacimientos en hombres. Causa: trisomía XYY.

Consecuencias: los hombres generalmente son fértiles. Se ha intentado relacionar el síndrome XYY con una predisposición a la violencia, aunque no se ha comprobado aún esta relación.

Frecuencia: 1 de cada 1.000 nacimientos en hombres.

Síndrome de Klinefelter

Causa: trisomía XXY.

Consecuencias: hombres altos de cuerpo encorvado, poseen un físico ligeramente feminizado, con



poco vello corporal y desarrollo mamario. Se presenta cierto retraso mental y esterilidad.

CONSEJO GENETICO Y DIAGNOSTICO PRENATAL

En la lucha contra las enfermedades genéticas se aplican diferentes técnicas: el consejo genético, el diagnóstico prenatal y el diagnóstico precoz

EL CONSEJO GENÉTICO

Se realiza antes de la concepción. Está indicado en aquellas parejas en las que el hombre o la mujer poseen antecedentes de enfermedades hereditarias en sus respectivas familias. Los médicos, con base tanto en los pedigrís de la pareja como con los estudios cromosómicos complementarios, aconsejarán tener o no hijos, y las precauciones que deberán tener en cuenta. Igualmente, existen en la actualidad pruebas que permiten detectar si los padres sanos poseen los alelos recesivos de ciertas enfermedades, como la enfermedad de TaySachs y la anemia falciforme.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Se realiza durante el embarazo. Tiene como fin descubrir los defectos congénitos del feto: malformaciones en aparatos o sistemas orgánicos, alteraciones de los cromosomas o de su número y defectos metabólicos y sanguíneos. En general, se recomienda el diagnóstico prenatal en los siguientes casos: gestantes de más de 35 años, progenitores con alteración cromosómica o con historia familiar de enfermedades congénitas, otros hijos con anomalías, signos ecográficos de malformación, aborto habitual y fetos muertos o malformados, entre otros.

Para el diagnóstico prenatal se utilizan varias técnicas. Una de ellas es la amniocentesis, que consiste en tomar una muestra del líquido amniótico que rodea el feto para cultivar las células. Igualmente, se utiliza este método con muestras del tejido placentario, de tejido coriónico, que es una tela que recubre al embrión. En las células cultivadas es posible analizar su ADN o estudiar funciones específicas. Las pruebas de sangre que se realizan en la madre permiten detectar enfermedades presentes en el feto, como el síndrome de Down o la presencia de una espina bífida.

Otra técnica que se utiliza regularmente, no sólo en el diagnóstico prenatal sino en el control normal de la gestación, es la ecografía. Este método es inocuo, es decir que no ocasiona daño a la madre o al hijo, y permite detectar más de 90% de las malformaciones fetales mayores.

“En la lucha contra las enfermedades genéticas se aplican diferentes técnicas: el consejo genético, el diagnóstico prenatal y el diagnóstico precoz”.

DIAGNOSTICO PRECOZ

Se realiza después del nacimiento. Se hace a partir de muestras de orina y sangre del recién nacido y sirve para detectar enfermedades metabólicas. El análisis permite descubrir enfermedades como la fenilcetonuria (imposibilidad de degradar el aminoácido fenilalanina) y el hipotiroidismo (baja secreción de la tiroides. De no ser tratadas, estas enfermedades pueden ocasionar problemas graves de desarrollo o retraso mental y otros problemas neurológicos severos; pero con un tratamiento adecuado, los niños pueden desarrollarse normalmente.

TALLER N° 4

1. Observa la siguiente tabla y marca con un X las características que identifican a cada anomalía genética.

Enfermedad	Alteración en cromosomas sexuales	alteraciones en cromosomas autosómicos	alteraciones en genes	alteraciones en el número de cromosomas
Hemofilia				
Síndrome de Klinefelter				
Daltonismo				
Síndrome de doble Y				
Albinismo ocular				
Síndrome de Down				
Síndrome de Turner				

3. Completa el siguiente cuadro.

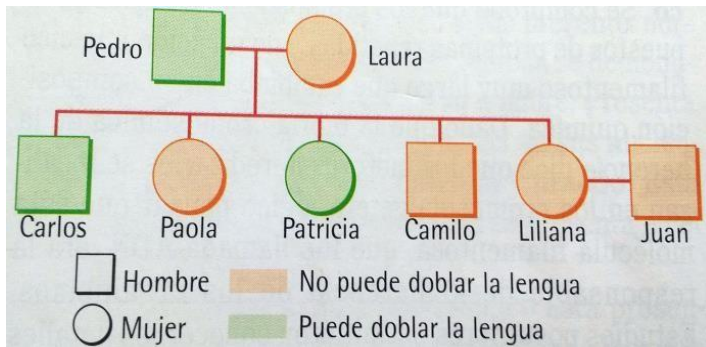
2. Responde las siguientes preguntas:

- a) ¿En humanos, es posible saber si un carácter hereditario es dominante o recesivo por la proporción en que aparece en los descendientes, como lo hacía Mendel con sus guisantes? ¿Por qué?
- b) Si un carácter no aparece en los padres, pero aparece en algún descendiente, ¿es posible asegurar inmediatamente que es un carácter recesivo? ¿Por qué?
- c) ¿Qué señales se pueden detectar en un pedigrí para intuir que un carácter está ligado al sexo? Dibuja varias alternativas de pedigrís de transmisión de un carácter ligado al sexo y analiza cuáles son los indicios de que el carácter puede ser ligado al sexo.

3. Escribe la razón o razones que justifican las siguientes afirmaciones.

- a) No todos los genes de los cromosomas se encuentran por pares en un individuo.
- b) Los genes siempre se heredan de forma inalterada.
- c) La acción conjunta de varios genes en ocasiones determina un solo carácter.
- d) Las únicas células del organismo que tienen un número cromosómico diferente son las células sexuales.

4. El siguiente árbol genealógico representa la capacidad de los miembros de una familia para doblar la lengua. Contesta las preguntas que aparecen a continuación



- ¿Qué indicios hay de que la capacidad que tienen algunas personas de doblar la lengua es un carácter hereditario?
- ¿Por qué no han heredado todos los hijos de Laura y Pedro la capacidad de doblar la lengua?
- ¿Esta capacidad es tipo dominante o recesivo?, ¿Por qué?
- ¿Podrán los hijos de Liliانا y Juan doblar la lengua?