



I. COMPETENCIA: Interpretativa

La siguiente guía la puede descargar del Blog del ÁREA DE CIENCIAS NATURALES, en el botón Ciencias Naturales Undécimo-Primer Período

<https://andersonclavijo.wixsite.com/cienciasnaturales>

II. ACTIVIDADES

Aunque no todos los genes se heredan cumpliendo las tres leyes descritas por Mendel, los genes alelos se separan en la meiosis y cada gameto llevará solo un alelo.

Por lo tanto, podemos predecir los resultados de los cruzamientos posibles, lo que es de gran utilidad para la mejora genética de especies en sectores como la agricultura y la ganadería.

Además, a partir de los cruzamientos ya realizados se puede inferir, a través del análisis del pedigrí, si un rasgo determinado es una característica genética y por qué mecanismo de herencia se rige.



SABÍAS QUE...



Una aplicación actual de las leyes de Mendel es el uso de marcadores moleculares para la identificación de la paternidad y los lazos familiares.

VOCABULARIO



Pedigrí: Documento que analiza las relaciones genealógicas del organismo para determinar cómo se hereda y manifiesta un determinado carácter.



4 Herencia y sexo

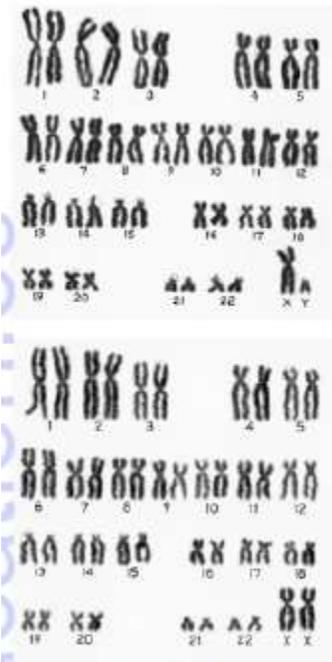


Figura 2.15. Cariotipo humano.

Algunos caracteres no se heredan según los postulados de las leyes de Mendel. Además, hay caracteres que las cumplen, pero tienen distinta proporción en función del sexo.

Los cromosomas humanos se dividen en dos tipos: los autosomas o cromosomas somáticos y los heterocromosomas o cromosomas sexuales. En el ser humano, los cromosomas de los pares 1 al 22 son autosomas, y el par 23 corresponde a los cromosomas sexuales, X e Y.

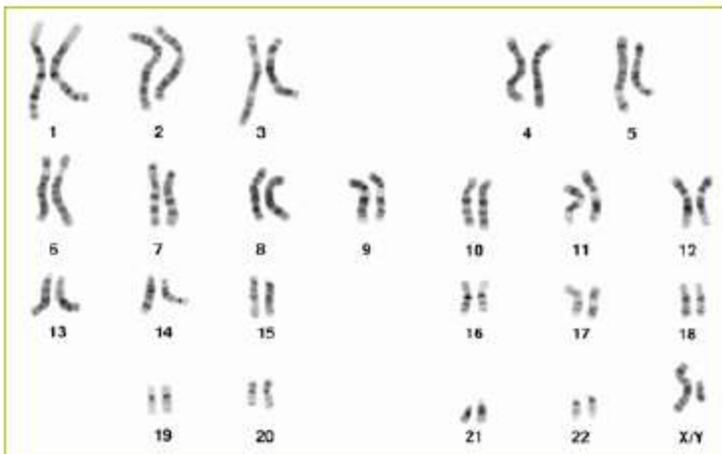
Los **heterocromosomas** o **cromosomas sexuales** son los cromosomas que participan en la determinación del sexo.

Los **autosomas** o **cromosomas somáticos** son los cromosomas que no determinan el sexo.

Los rasgos o caracteres ligados a los autosomas presentan una **herencia autosómica**, y los rasgos o caracteres ligados a los heterocromosomas representan una **herencia ligada al sexo**, ya sea al cromosoma X o al cromosoma Y. Esto quiere decir que los caracteres ligados a los autosomas no están afectados por el sexo que se transmite a la descendencia, mientras que sí lo están los caracteres ligados a los heterocromosomas.

12. Observa las siguientes imágenes de cariotipos e indica cuáles de estos cromosomas son autosomas y cuáles son heterocromosomas sexuales. Un cariotipo pertenece al sexo femenino y el otro al sexo masculino, ¿cuál es cada uno de ellos?

A)



B)





4.1. La herencia del sexo

La **determinación genética del sexo** es el conjunto de factores y mecanismos genéticos que hacen que un individuo presente gónadas masculinas o femeninas. La diferenciación sexual es la expresión fenotípica de esa determinación.

En la naturaleza existen varias formas para la determinación genética del sexo:

	¿Qué determina el sexo?	Ejemplos
Génica	Un gen concreto	Algunas plantas
Cromosómica	Cromosomas sexuales	La mayoría de las especies, incluidos los seres humanos
Cariotípica	Número de cromosomas	Las abejas, las hormigas y las avispas

SABÍAS QUE...

El gen SRY, situado en el cromosoma Y humano, es el responsable de la aparición de los testículos durante el desarrollo embrionario. Su ausencia implica la formación de los ovarios.

En la especie humana, los heterocromosomas X e Y tienen un contenido genético y una morfología que es diferente. El par XX corresponde al sexo femenino y el par XY al masculino. El sexo se hereda con una probabilidad del 50 %.

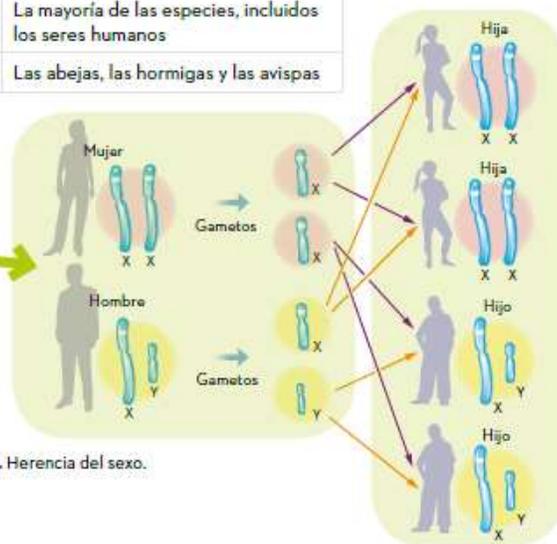


Figura 2.16. Herencia del sexo.

4.2. La herencia ligada al sexo

Los **caracteres hereditarios ligados al sexo** son aquellos que vienen determinados por genes localizados en los cromosomas sexuales.



CIENCIA 2.0

El daltonismo es un trastorno que interfiere a la hora de distinguir colores, sobre todo el verde y el rojo. ¿Crees que es importante diferenciar entre estos dos colores cuando circulamos por la vía pública?

Revisa tu visión con este test de daltonismo: <https://goo.gl/IL6Lfh>

Tipos de herencia ligada al sexo		
Ligada al cromosoma X	Genes situados en el cromosoma X. Recesiva: hijos enfermos, hijas portadoras.	Daltonismo y hemofilia
Ligada al cromosoma Y	Genes situados en el cromosoma Y. Pasa de padres a hijos.	Borde peludo de las orejas
Influida por el sexo	Genes situados en los autosomas influidos por la acción de las hormonas sexuales.	Calvicie en los humanos, cuernos en los ovinos

Tabla 2.1. Herencia ligada al sexo.



ACTIVIDAD RESUELTA



7. Un gen recesivo ligado al sexo produce daltonismo en los hombres. Un hombre con visión normal tiene hijos con una mujer heterocigota portadora de daltonismo:

a) ¿Cómo serán los genotipos de los hijos?

El planteamiento del problema es el siguiente:

Genotipo normal: $X^D X^D$ o X^D

Genotipo daltónico: X^d

P: Madre portadora \times Padre con visión normal



M \ H	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$ (1/4)	$X^D Y$ (1/4)
X^d	$X^D X^d$ (1/4)	$X^d Y$ (1/4)

Los porcentajes y proporciones de los genotipos de la descendencia son los siguientes: 1/4 (25 %) de hijas normales, 1/4 (25 %) de hijas portadoras, 1/4 (25 %) de hijos daltónicos y 1/4 (25 %) de hijos normales.

b) ¿Qué probabilidad hay de que tengan un varón daltónico? 1/4 (25 %).

c) ¿Y de una hija portadora de daltonismo? 1/4 (25 %).

Los genes situados sobre el segmento diferencial del único cromosoma X y en el cromosoma Y de los varones humanos se encuentran en hemicigosis, por presentar un solo alelo, y se expresan siempre.

En el ser humano el cromosoma X es más grande que el cromosoma Y, por tanto, portador de más información genética

Segmento diferencial del cromosoma X, cuyos genes no tienen su correspondiente en el cromosoma Y

Gen del daltonismo

Segmento diferencial del cromosoma Y, cuyos genes no tienen su correspondiente en el cromosoma X

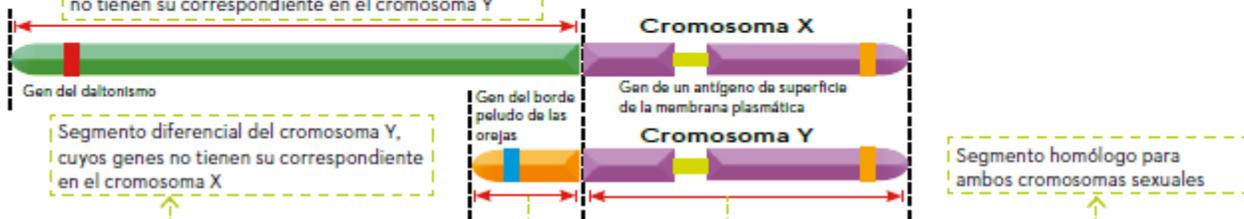
Gen del borde peludo de las orejas

Cromosoma X

Gen de un antígeno de superficie de la membrana plasmática

Cromosoma Y

Segmento homólogo para ambos cromosomas sexuales

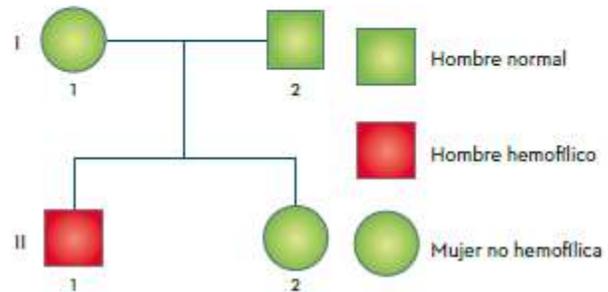




ACTIVIDADES

- 13. Una pareja formada por una mujer y un hombre sanos siente cierta preocupación a la hora de tener hijos, ya que los padres varones de ambos son hemofílicos. ¿Cuál es la probabilidad de que sus descendientes padezcan hemofilia? Representa este emparejamiento con sus porcentajes.
- 14. ¿Cómo será genotípica y fenotípicamente la posible descendencia de una mujer normal cuyo padre era hemofílico con un hombre hemofílico?
- 15. ¿Por qué la calvicie es menos frecuente en mujeres que en hombres?

Si II decide tener descendencia con una mujer normal, no portadora de hemofilia, ¿cuál es la probabilidad de que su primer hijo varón sea hemofílico?



5 Enfermedades hereditarias

No todas nuestras enfermedades son producidas por agentes patógenos. Muchas tienen su origen en nuestro propio genoma. Es decir, que cuando nacemos venimos con ellas «de serie».

5.1. Enfermedades hereditarias en el ser humano

Las **enfermedades hereditarias** tienen su origen en el propio ADN del individuo que las porta. Son heredadas y se transmiten a la descendencia.

TIPOS DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS			
Cromosómicas		Alterados los cromosomas: número, posición o parte	Síndrome de Down, síndrome de Turner
Génicas	Monogénicas	Alterado un único gen	Fibrosis quística
	Poligénicas	Alterados dos o más genes	Alzhéimer, esquizofrenia
Mitocondriales		Alterado el ADN mitocondrial	Migrañas, demencia

Tabla 2.2. Enfermedades hereditarias.

Nuestro entorno y estilo de vida tiene gran influencia en la aparición de las enfermedades poligénicas. Por ejemplo, los genes que provocan **diabetes tipo II** están muy influenciados por hábitos como la sobrealimentación y la falta de ejercicio físico.



CIENCIA 2.0

Elabora tu historia familiar de salud utilizando la siguiente aplicación web:

<https://goo.gl/WSS6dk>

Entrevista a tus familiares para obtener la información necesaria para completar al máximo tu retrato de salud familiar.



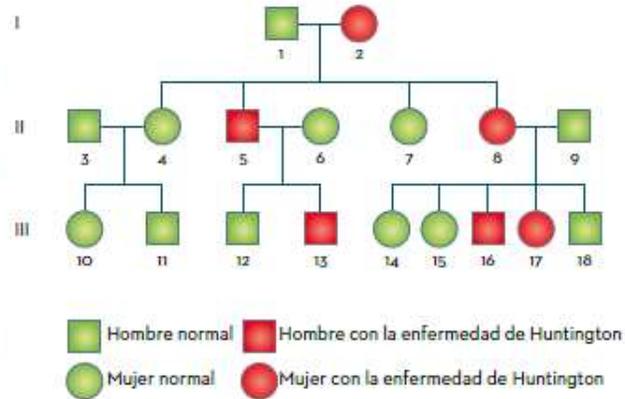
ACTIVIDADES

20. La enfermedad de Huntington es una enfermedad de herencia autosómica dominante. Observa el pedigrí de la imagen, correspondiente a una familia afectada por esta enfermedad:

¿Cuáles serán los posibles genotipos de todos los miembros?

Si la persona III15 tiene tres hijos varones, ¿qué probabilidad tienen sus hijos de desarrollar la enfermedad?

La persona III13 está pensando en tener un hijo, ¿qué probabilidad tiene su hijo de padecer esta enfermedad?



5.2. Investigación de enfermedades hereditarias

Algunas enfermedades hereditarias se determinan mediante pruebas genéticas que incluyen exámenes de sangre y otros tejidos para detectar trastornos en nuestro material genético. En la actualidad existen más de dos mil pruebas genéticas.

Un **asesor genético** puede darnos información acerca de las ventajas y las desventajas de las pruebas genéticas.



Figura 2.17. Amniocentesis.

Algunos motivos para hacer pruebas genéticas

1. Encontrar trastornos genéticos, como una anomalía cromosómica, en el feto.
2. Saber si se tiene el gen de una enfermedad que pueda transferirse a la descendencia.
3. Estudiar embriones para detectar enfermedades hereditarias e infecciosas.
4. Evaluar en adultos enfermedades genéticas antes de que se presenten los síntomas.
5. Hacer un diagnóstico en una persona que tiene síntomas de una enfermedad.
6. Determinar el tipo o dosis de medicamento que es mejor para una persona.

Un tipo de pruebas genéticas habituales son las **pruebas prenatales**, que proporcionan información acerca de la salud de los bebés antes de nacer.

Una de las pruebas prenatales más extendidas es la **amniocentesis**, utilizada para diagnosticar ciertos defectos de nacimiento y trastornos genéticos. Se realiza a través del análisis del **líquido amniótico** que rodea al bebé en la matriz y que contiene células de tejidos embrionarios. Su realización implica determinados riesgos para el embrión. Otra prueba que aporta información importante son las **ecografías**. Con ambas pruebas se puede determinar el sexo del nuevo individuo.

Las pruebas genéticas se estudiarán de manera mucho más pormenorizada en la siguiente unidad.



la siguiente unidad.



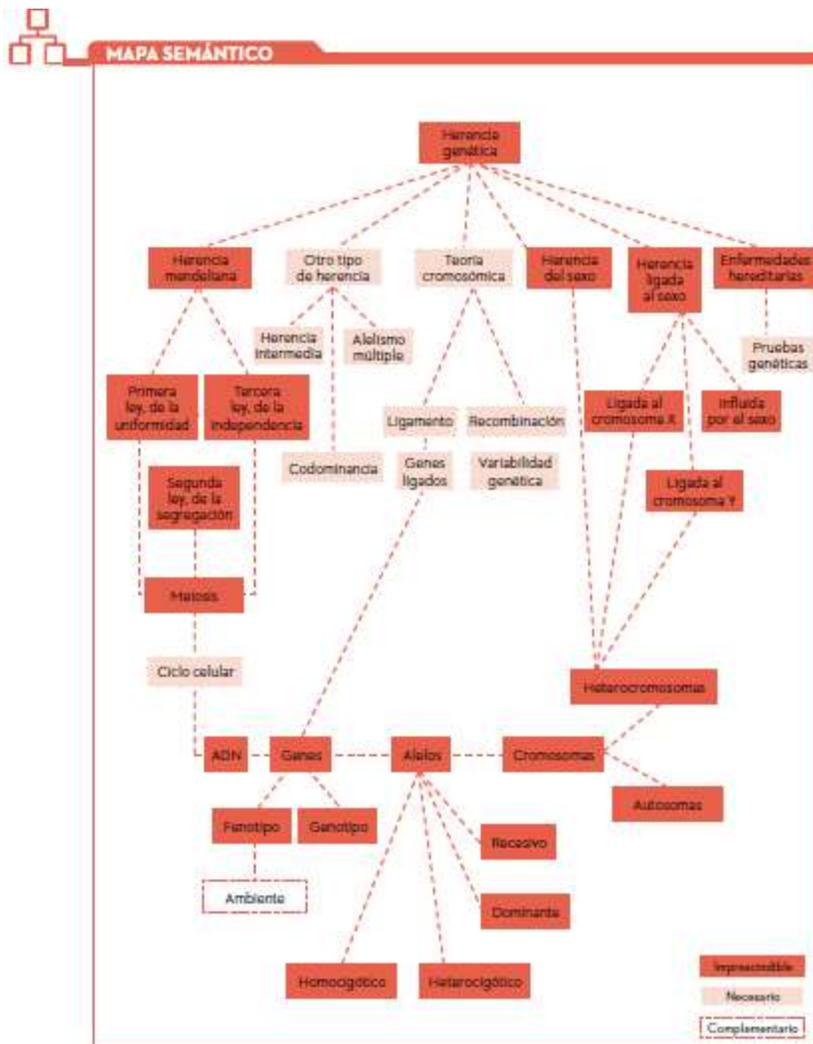
ACTIVIDADES

21. Copia este texto en tu cuaderno y complétalo con las siguientes palabras:

ADN / amniótico / amniocentesis / anomalía / desarrollo / diagnosticar / drogas / ecografía / malformaciones / prevenir / umbilical

Algunas enfermedades hereditarias se pueden [] en los bebés antes de nacer, mediante la técnica llamada []. Se realiza tomando una muestra del líquido [] para analizarlo y se cultivan las células fetales. En las células fetales cultivadas se puede estudiar una función

concreta o analizar su [] para detectar una [] congénita. También se puede obtener una muestra de sangre fetal del cordón []. Gracias a la [] se pueden visualizar embarazos múltiples, determinar el sexo del bebé y otra información de interés. Para [] la aparición de [] que dependen del ambiente durante el [] embrionario, las embarazadas deben cuidar su salud, evitando automedicarse y el consumo de alcohol, tabaco y [].



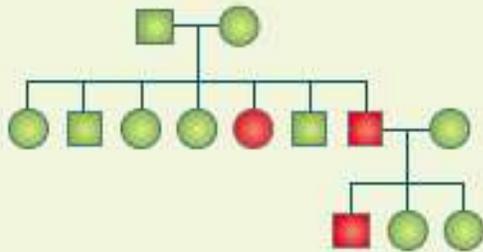


Actividad

Herencia mendeliana: un carácter

1. El albinismo en los seres humanos es la ausencia de pigmento en el cabello, la piel y los ojos. En la genealogía, los símbolos en rojo son personas albinas. Explica y reflexiona:

- Si el gen del albinismo es dominante o recesivo.
- Si su herencia está ligada al sexo o no.



2. En relación con un tipo de anemia, se da la situación de que los individuos heterocigóticos la padecen, los homocigóticos dominantes no la presentan y los homocigóticos recesivos no llegan a nacer. ¿Cuáles serían los fenotipos y los genotipos, y sus proporciones, de la F1 de los siguientes cruces?

- Una pareja de heterocigóticos con anemia.
- Una persona con anemia con otra que no la padece.

obtenido ningún ratón blanco? Razona tu respuesta.

Herencia mendeliana: dos caracteres

5. Para comprobar su tercera ley, Mendel cruzó plantas de flor de color púrpura ($\alpha P\alpha$) y tallo largo ($\alpha L\alpha$), caracteres dominantes, frente a plantas de flor blanca ($\alpha p\alpha$) y tallo corto ($\alpha l\alpha$), recesivos. Deduce el porcentaje de los genotipos de su descendencia.

6. En humanos, el gen que determina el color oscuro del pelo es dominante ($\alpha P\alpha$) frente al pelirrojo ($\alpha p\alpha$), y el gen que determina el color pardo de los ojos ($\alpha O\alpha$) es dominante sobre el de los ojos azules ($\alpha o\alpha$). Un hombre de ojos pardos y pelo oscuro y una mujer también de pelo oscuro, pero de ojos azules, tuvieron dos hijos, uno de ellos pelirrojo y con los ojos pardos, y el otro de pelo oscuro con los ojos azules. Representa este cruzamiento, indicando los genotipos y los fenotipos, así como las probabilidades de los genotipos de su descendencia.

Herencia intermedia

7. Se cruzan dos plantas de flores de color



Actividades LSC

Investigando sobre algunos caracteres hereditarios en el ser humano

Con este pequeño proyecto aprenderemos a reconocer las variaciones fenotípicas para una serie de caracteres en una población delimitada y, a partir de ellas, cuando sea posible, obtendremos su genotipo. ¡Recuerda, cuanto mayor sea la muestra, más fiables serán los resultados!

Te proponemos la siguiente tabla para anotar los datos personales de cada individuo de la muestra poblacional. Marca los cuadros correspondientes según los caracteres que presente:

Tabla de toma de datos de un individuo				
Identificación del individuo:				
Carácter	Fenotipos			
Color de pelo	Castaño	Negro	Rubio	Pelirrojo
Forma de la línea frontal del pelo (pico de viuda)	Recta		Con pico	
Color de los ojos	Pardo oscuro	Pardo claro	Verde	Azul
Lóbulo de orejas	Pegado		Separado	
Hoyuelo en la mejilla	Presente		Ausente	
Enrollamiento de la lengua extendida	Puede		No puede	



Una vez recogidos los datos, elaboraremos una tabla resumen con todos ellos en la que podamos observar el grado de presencia de los caracteres estudiados en esa población. Después confeccionaremos algunos gráficos. Ten en cuenta que tendrás que cuantificar a los individuos que tengan cada carácter para realizar las gráficas.

Ejemplo de tabla de datos para un carácter				
Color de pelo	Castaño	Negro	Rubio	Pelirrojo
N.º indiv.	259	30	52	2
%	75	8,75	15,7	0,59



- Determinar, si es posible, cuál es el tipo de herencia de los caracteres analizados.
- De acuerdo con el tipo de herencia, nombrar los alelos adjudicados a cada carácter en la hoja de datos, usando una letra distinta para cada carácter, que irá en mayúsculas o minúsculas según sea dominante o recesivo, respectivamente.
- Indicar, cuando sea posible, los genotipos de todos los individuos para cada carácter.

Te proponemos, de manera complementaria, que construyas un árbol genealógico que represente los fenotipos de cada persona de tu familia.



III. ACTIVIDADE DE EVALUACIÓN

- Resolución del cuestionario (formulario de Google Drive). Para las personas que asisten a las clases virtuales.
- Devolución de guía (informe en el cuaderno, para aquellas personas que no pueden asistir a las clases virtuales)

Correo electrónico de la asignatura:

cienciasnaturalesquimica2016@gmail.com

IV. METODOLOGÍA DE TRABAJO: virtual, con ayuda de herramientas de ofimática.

V. BIBLIOGRAFÍA

Este tema has sido tomado con fines didácticos y pedagógicos y adaptado de:

<https://www.mheducation.es/bcv/guide/capitulo/8448609964.pdf>

Múltiples alelos, dominancia incompleta y codominancia

<https://es.khanacademy.org/science/high-school-biology/hs-classical-genetics/hs-non-mendelian-inheritance/a/multiple-alleles-incomplete-dominance-and-codominance>

Los invito a ver esta presentación con 15 problemas de genética resueltos y explicados.

<https://es.slideshare.net/mperille/15-problemas-gentica-resueltos-y-explicados>

Video de Interes

Herencia ligada al sexo y genealogía

<https://youtu.be/YJFof3Ut5H4>

Enfermedades hereditarias

<https://youtu.be/pM1ePdGcjmC>

Las 9 ENFERMEDADES GENÉTICAS Más COMUNES | ¿Enfermedades HEREDITARIAS?

<https://youtu.be/75-gTLcjEmU>

VI. PORCENTAJE DE VALORACIÓN

- Resolución del cuestionario (formulario de Google Drive). Valor 50% de la nota en el seguimiento
- Devolución de guía (informe del cuaderno que se le entregará formato para hacerlo en computador o un documento organizado en .pdf, que se debe enviar al correo electrónico). Valor 50% de la nota en e seguimiento.

VII. CONDICIONES DE ENTREGA AL DOCENTE

- Formulario de Google Drive
- Informe escrito de la elaboración del trabajo, muestra fotográfica.