



**Grado**  
Ciencias naturales

¿CÓMO CAMBIAN LOS COMPONENTES DEL MUNDO?

¿Cómo se heredan los caracteres de una generación a otra?

Nombre

Clase

Trabajo en clase

## Introducción

El Albinismo se refiere a un conjunto de condiciones heredadas, que se identifican plenamente en el individuo por la falta o escasez de coloración en pelo, piel y ojos, haciendo que presenten piel y pelo blanco y ojos de muy diferentes tonalidades, desde grises, azul claros, violetas o rojizos.

La razón de esto es que las personas con albinismo han heredado un gen con un defecto en la producción de un pigmento llamado melanina (Figura 1).

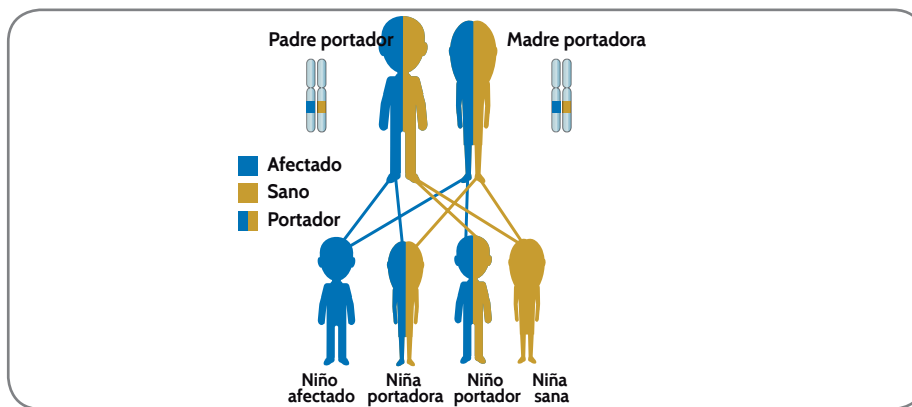


Figura 1. Árbol genealógico expresión del Albinismo

Partiendo de la información anterior, será que ¿el albinismo se puede ocultar?

Responde la siguiente pregunta a partir de la lectura anterior y de tus preconceptos:

1. ¿Cómo crees que se heredan los caracteres de una generación a otra?

---

---

---

---

## Objetivos de aprendizaje

Revisar los fundamentos de los mecanismos de transferencia de la herencia.

# Actividad 1

Examina las hipótesis que se manejaban sobre la herencia antes del siglo XVII



Figura 2. Tipos de propagación vegetativa en plantas

Estas observaciones dieron lugar a la noción de herencia **"mezcla"** suscrita por los antiguos filósofos e historiadores naturales, por ejemplo:

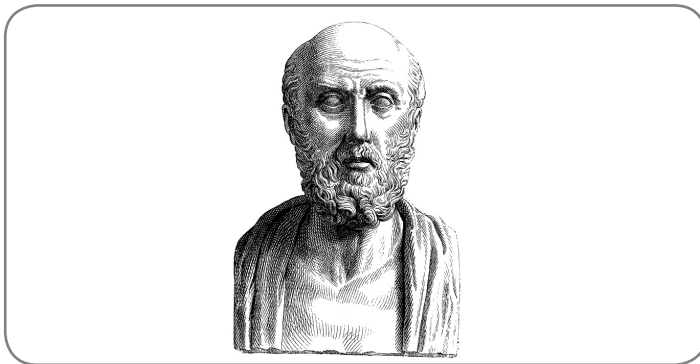


Figura 3. Hipócrates

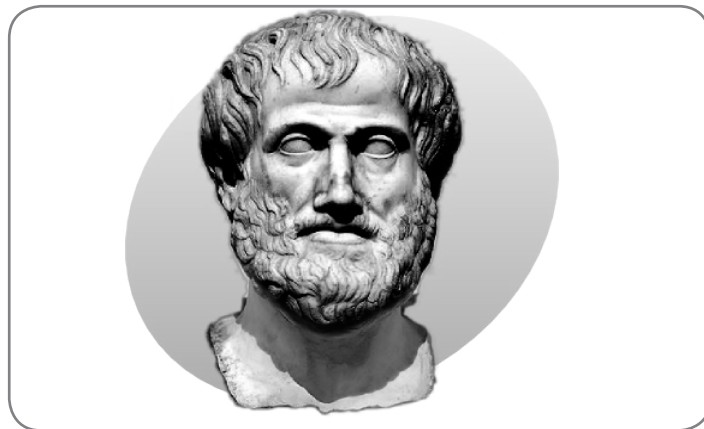


Figura 4. Aristóteles

## La herencia antes de Mendel

Los efectos de la herencia habían sido evidentes desde tiempos inmemoriales, el hombre se había percatado de ello partiendo de la observación de sus animales (figura 2) y cultivos, elegir la cría de aquellos individuos que más le gustaba, o que dieron los mejores rendimientos. Pudo notar que las características de los padres tendían a ser transmitidas a sus descendientes, y que su propia especie no fue la excepción. Pero seguía siendo un misterio por qué una cría era como su madre y otra al igual que su padre.

**Hipócrates (460-377 a.c)**, propuso la siguiente teoría:

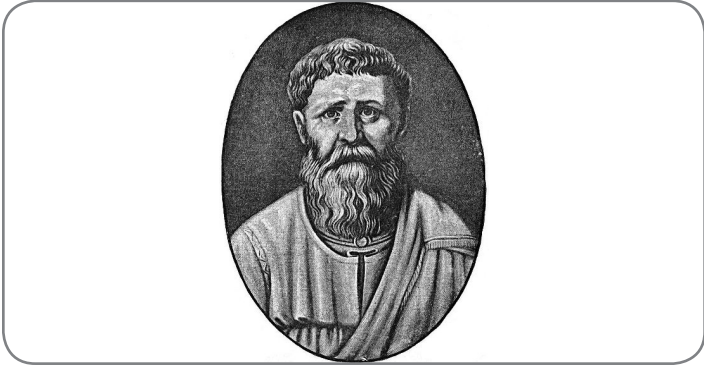
Las partículas diminutas de cada parte del cuerpo que se introducen a través de la sustancia seminal de los padres, por su fusión da lugar a un nuevo individuo que presenta los rasgos de ambos (Figura 3)

**Aristóteles (384-322 a.c)**. Supuso que cada parte del nuevo organismo fue contenida dentro del semen, que se formó por nutrientes sanguíneos y así adquirió la potencia activa para dar forma a un nuevo embrión. De la misma forma la sangre menstrual de una mujer pasivamente contenía todos y cada parte de su cuerpo, que se forma en un nuevo organismo por la acción del principio de movimiento de los espermatozoides (Figura 4).



**Galeno (131-201 d.c).** Centró su atención en los problemas de los cultivos de plantas y cría de animales de granja. En este sentido se describen las razas locales de animales y variedades de plantas cultivadas, e incluso algunos aspectos de la práctica de cultivo (Figura 5).

Figura 5. Galeno



En los primeros siglos de la era cristiana **San Agustín (345-430 d.c)** trató de llevar la enseñanza de Aristóteles en línea con la teología cristiana, la aceptación de las leyes divinas plasmadas en el antiguo testamento como una revelación de que el mundo fue creado (figura 6)

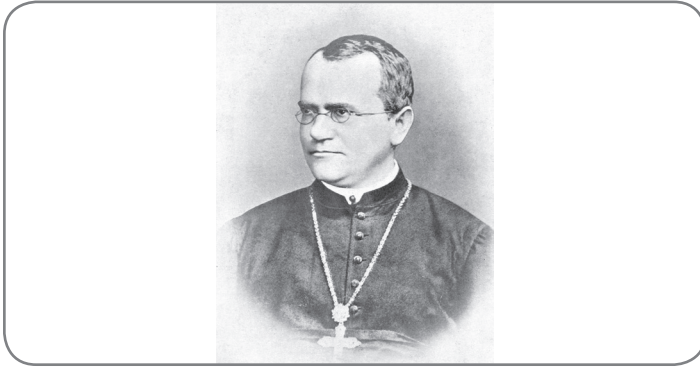
Figura 6. San Agustín

En la siguiente tabla realiza una comparación entre las cuatro concepciones que se tenían en la antigüedad sobre la herencia.


## Actividad 2

### Mendel: Los cimientos de la genética moderna

Te has preguntado ¿Por qué eres el único de tú familia con el color de ojos de tú abuela?



**Gregor Mendel (1822 – 1884)** Monje y botánico austriaco que formuló las leyes de la herencia biológica que llevan su nombre; sus experimentos sobre los fenómenos de la herencia en los guisantes constituyen el punto de partida de la genética moderna (Figura 7).

Figura 7. Retrato de Gregor Mendel

La forma en que se transmiten los rasgos de una generación a la siguiente, fue explicada por primera vez en **1865** por **Gregor Mendel**, él no descubrió estos principios de la herencia mediante el estudio de los seres humanos, sino partiendo del cultivo y estudio de guisantes (chícharos) comunes comestibles.

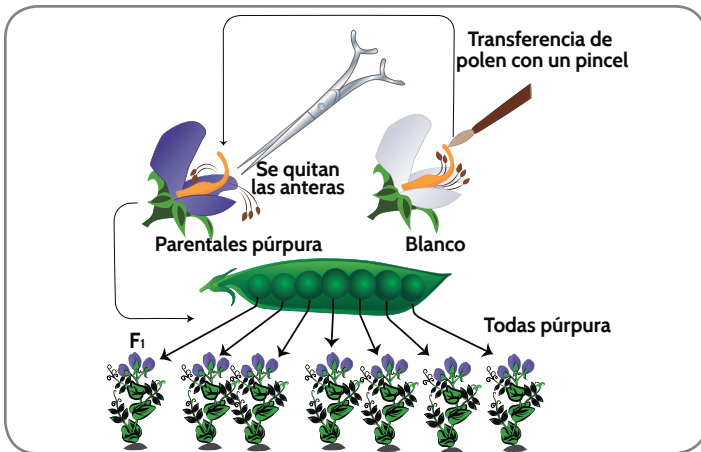


Figura 8. Cruce de flores de guisantes púrpuras y blancas

**Experimento de Mendel.** Para establecer las tres leyes de la herencia o de Mendel, este partió de los estudios de guisantes por un periodo de 8 años.

En la figura 8 se describe el proceso, primero Mendel realizó una fecundación cruzada es decir, retiró los estambres (parte masculina de la flor que contiene el polen) y tomó el polen de otra flor con un pincel y lo introdujo en la flor de la cual había retirado los estambres. Obteniendo la primera generación filial o F1.

Partiendo de la observación de la figura 8, determina:

1. ¿Qué características tiene la generación F1?

---

---

---

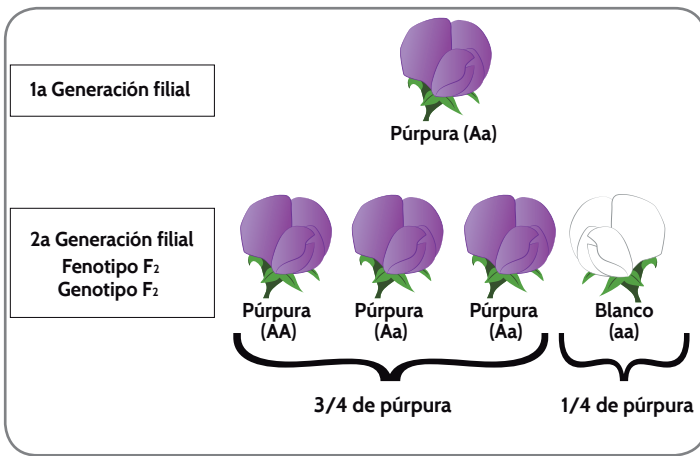
---

---

---

---

---



Mendel se preguntaba ¿por qué no se expresó en las flores el color blanco?, a partir de allí realizó otro procedimiento que consistió en dejar que una planta de la descendencia F1 se auto- polinizara (figura 9).

Figura 9. Segunda generación de Mendel

¿Qué sucedió con generación F2?

---



---



---



---

Este resultado permitió establecer que la planta de guisantes de color púrpura no había perdido la capacidad para producir flores blancas, solo estaba oculto y no se expresó en la primera generación F1.

Posteriormente Mendel permitió que las plantas de la generación F2 se autopolinizaran, observando que las plantas con flores blancas obtuvieron descendencia de flor blanca, es decir, eran una raza pura. Por el contrario las plantas con flores púrpura de la generación F2 presentaban dos tipos de flor: alrededor de 1/3 de ellas eran púrpuras de raza pura, los 2/3 restantes eran híbridos que tenían tanto descendientes de color púrpura como blanco en una relación de 3 a 1 (Figura 10).

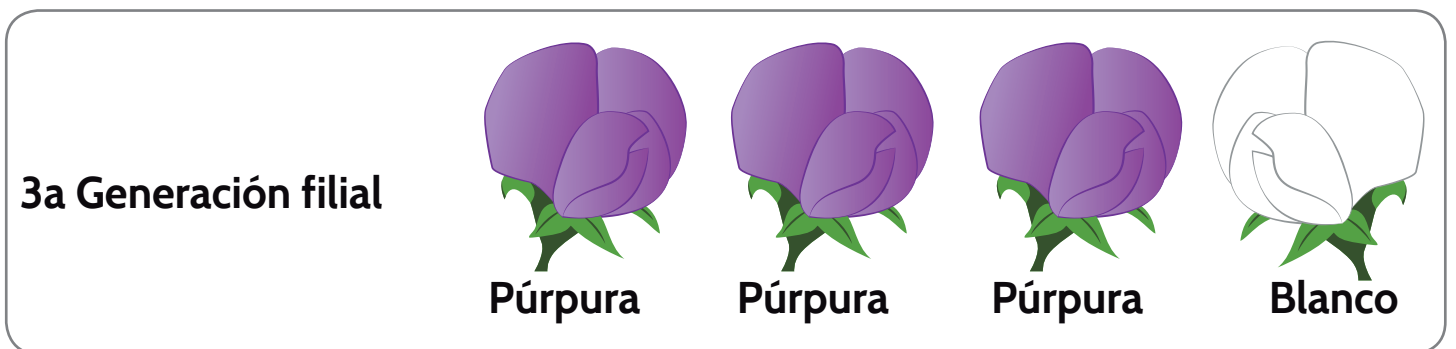


Figura 10. Generación Filial 3

Los resultados de Mendel acompañados del conocimiento acerca del y de los cromosomas homólogos, permitieron establecer cinco hipótesis para explicar la herencia de los rasgos.

Tabla 1. Resultados de Mendel y relación con los genes y alelos

1. Cada rasgo está determinado por pares de unidades, que se denominan genes, cada organismo <b>tiene dos alelos para un gen dado.</b>
2. Puede un organismo presentar dos tipos de alelos, uno de ellos denominado <b>dominante</b> y que enmascara la expresión del alelo <b>recesivo.</b>
3. Durante la meiosis los genes de los <b>cromosomas homólogos</b> se separan dando como resultado que cada gameto recibe un solo alelo de cada par. Cada descendiente recibe un alelo del padre y otro de la madre.
4. El azar es el que determina que alelo se incluye en un gameto determinado.
5. Los organismos homocigotos (raza pura) tienen dos ejemplares del mismo alelo, por consiguiente sus descendientes tienen el mismo alelo de ese gen.

Ilustra el experimento de Mendel y explica su importancia para el establecimiento del estudio de la herencia en la actualidad.

A large empty rounded rectangular box with horizontal lines at the bottom, intended for drawing and writing.

# Actividad 3

## Cromosoma gen y alelo

Tabla 2. Cromosoma, gen y alelo

### Cromosoma

En el núcleo de cada célula, la molécula de ADN se empaqueta en estructuras similares a hilos llamadas **cromosomas**. Cada cromosoma se compone de ADN estrechamente enrollada muchas veces alrededor de las proteínas llamadas histonas (Figura 11).

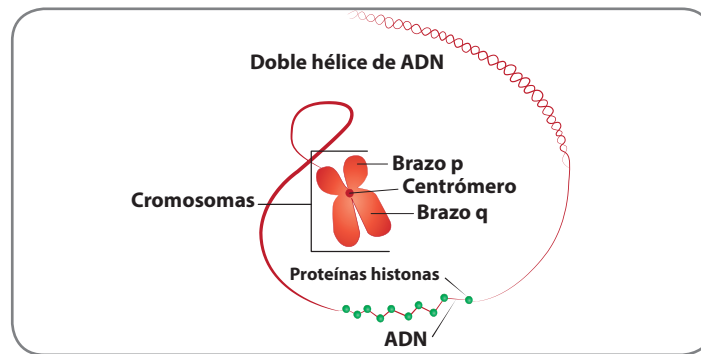


Figura 11. Descripción del cromosoma

El cromosoma tiene un punto central llamado centrómero, que divide al cromosoma en dos secciones o "brazos".

El brazo corto del cromosoma se etiqueta el "**brazo p**". El brazo largo del cromosoma se etiqueta el "**brazo q**" la ubicación del centrómero en cada cromosoma da el cromosoma su forma característica, y se puede utilizar para ayudar a describir la localización de genes específicos (Figura 11).

### Gen

El ácido desoxirribonucleico (ADN) es la base de datos de información química que lleva el conjunto completo de instrucciones para la célula. Cada **gen** contiene un conjunto particular de instrucciones, por lo general de codificación para una proteína en particular o para una función particular (Figura 12).

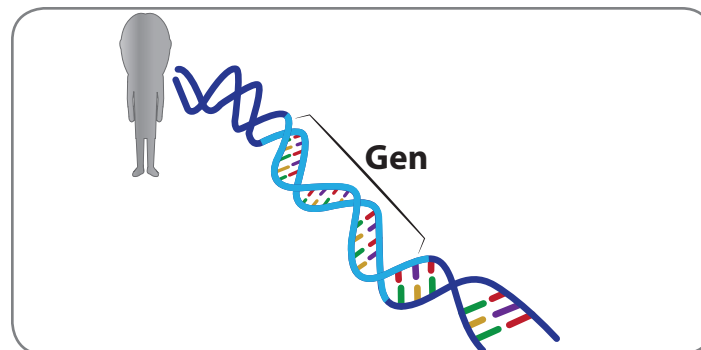


Figura 12. Gen. Diseñar y traducir y colocar la palabra gen

## Alelo

En el núcleo de cada célula, la molécula de ADN se empaqueta en estructuras similares a hilos. Un alelo es una forma alternativa de un gen (un miembro de un par) que se encuentra en una posición específica en un cromosoma específico. Estas codificaciones de ADN que determinan los rasgos distintivos que pueden transmitirse de padres a hijos. El proceso por el que los alelos se transmiten fue descubierto por Gregor Mendel y formulado en lo que se conoce como la ley de Mendel de la segregación.

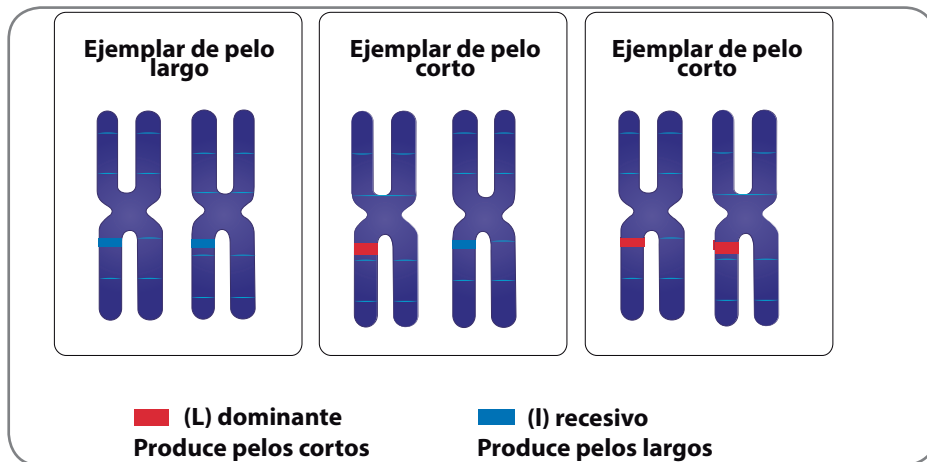


Figura 13. Alelo dominante y recesivo

Ejemplos: existe el gen de la forma de la semilla en plantas de guisante en dos formas, una forma o alelo para la forma redonda de la semilla (R) y el otro para la forma de la semilla arrugada (r). (Figura 13 y 14).

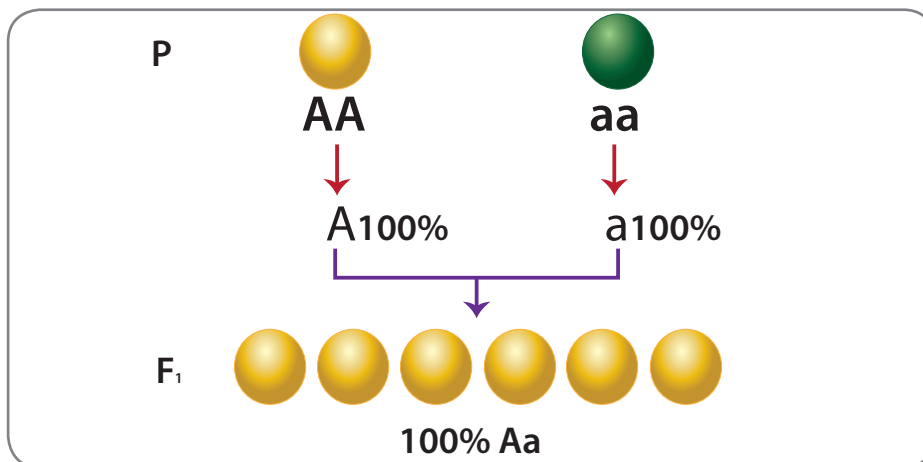


Figura 14. Ejemplo de semillas de guisantes



Lee con atención la información, y relaciona con una línea los términos que corresponden a cromosoma, gen y alelo.

Son estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN.

Tabla 3. Alelo dominante y recesivo

Descripción	Término
Son estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN.	Alelo
Segmentos cortos de ADN localizados en el cromosoma.	Cromosoma
Cada una de las formas alternativas que puede tener un mismo gen.	Gen
Uno procede de cada progenitor: de la madre y otro del padre.	
Unidad mínima de información genética.	
Un cromosoma es un paquete ordenado de ADN. Los humanos tenemos 23 pares de cromosomas - 22 pares autosómicos, y un par de cromosomas sexuales.	

## Alelo dominante y recesivo

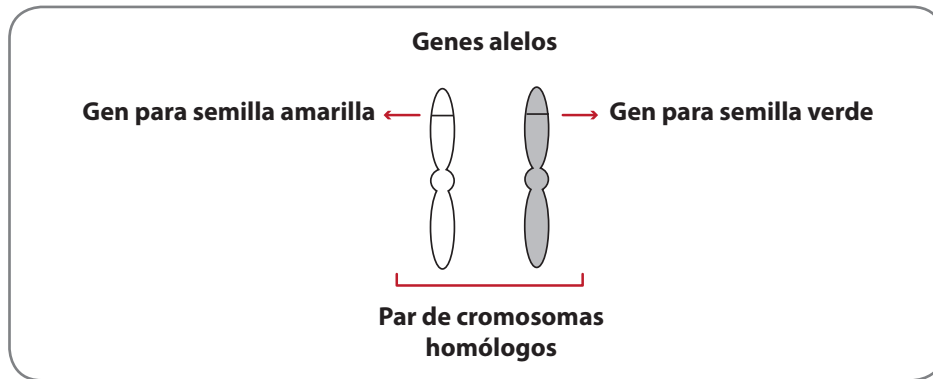


Figura 13. Alelo dominante y recesivo

En un individuo los dos alelos para un determinado rasgo pueden ser diferentes.

Por ejemplo, una planta de arveja puede heredar un gen para semilla amarilla y el otro alelo para semilla verde (Figura 15).

Las semillas que produce la planta son amarillas (Figura 16).

En este caso uno de los alelos encubre los efectos del otro, ese alelo que se pone de manifiesto (gen para color amarillo) se llama **DOMINANTE**. El alelo que queda oculto no puede expresarse (gen para color verde) se denomina **RECESIVO**.

Se asigna una letra mayúscula al gen dominante, y la correspondiente minúscula al gen recesivo:

**A**= gen para el alelo dominante **a**= gen para el alelo recesivo (Figura 16).

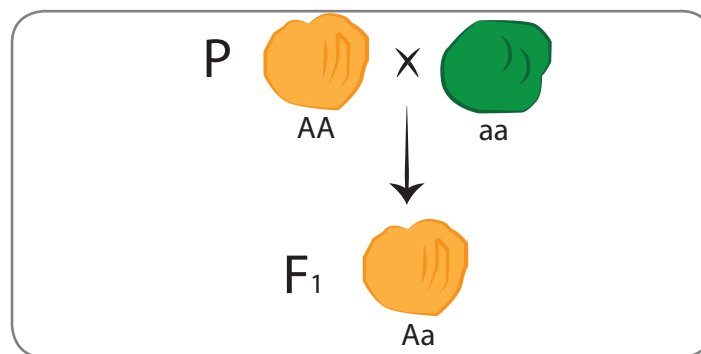
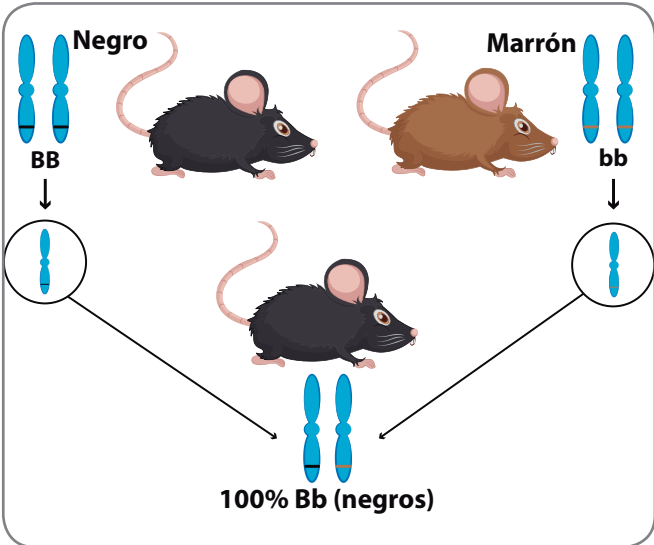
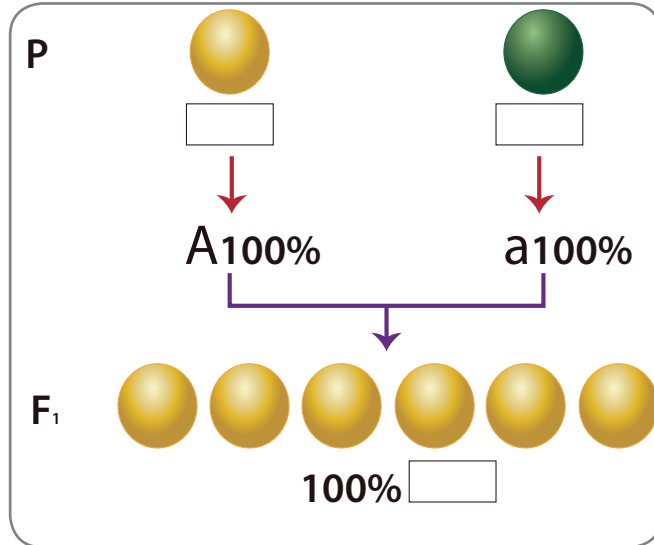


Figura 16. Alelos de semillas amarillas y verdes

Reúnete con dos compañeros y partiendo de la observación de las representaciones A y B, explica cuál es el alelo dominante y el recesivo, asigna las letras que corresponde a cada cruce.

Descripción	Término
 <p>Diagram illustrating a genetic cross between two mice. The black mouse (BB) and the brown mouse (bb) are shown. The offspring are 100% black mice (Bb).</p> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>	 <p>Diagram illustrating a genetic cross between a yellow pea (AA) and a green pea (aa). The P generation produces 100% yellow offspring (Aa) in the F1 generation.</p> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>

Realiza en la tabla cinco, dos ejemplos cotidianos de cruce, en el que se evidencien los alelos dominantes y recesivos.

--	--

## Actividad 4

### Fenotipo y genotipo, cruces con uno y dos rasgos

#### Fenotipo

Constituye las características observables de un organismo, tales como forma, tamaño, color, y el comportamiento, que resultan de la interacción de su genotipo (herencia genética total) con el medio ambiente.

El fenotipo puede cambiar constantemente a lo largo de la vida de un individuo debido a los cambios ambientales y los cambios fisiológicos y morfológicos asociados con el envejecimiento. Diferentes entornos pueden influir en el desarrollo de rasgos heredados (como el tamaño, por ejemplo, se ve afectada por el suministro de alimentos disponible) y alterar la expresión por el genotipo.

#### Genotipo

Este es el "código interno, la información heredable" realizado por todos los organismos vivos. Esta información almacenada se utiliza como un "plan maestro" o conjunto de instrucciones para la construcción y el mantenimiento de una criatura viviente. Estas instrucciones se encuentran en casi todas las células (la parte "interna"), que están escritas en un lenguaje codificado (código genético), se copian en el momento de la división celular o la reproducción y se transmiten de una generación a la siguiente (Figura 17).

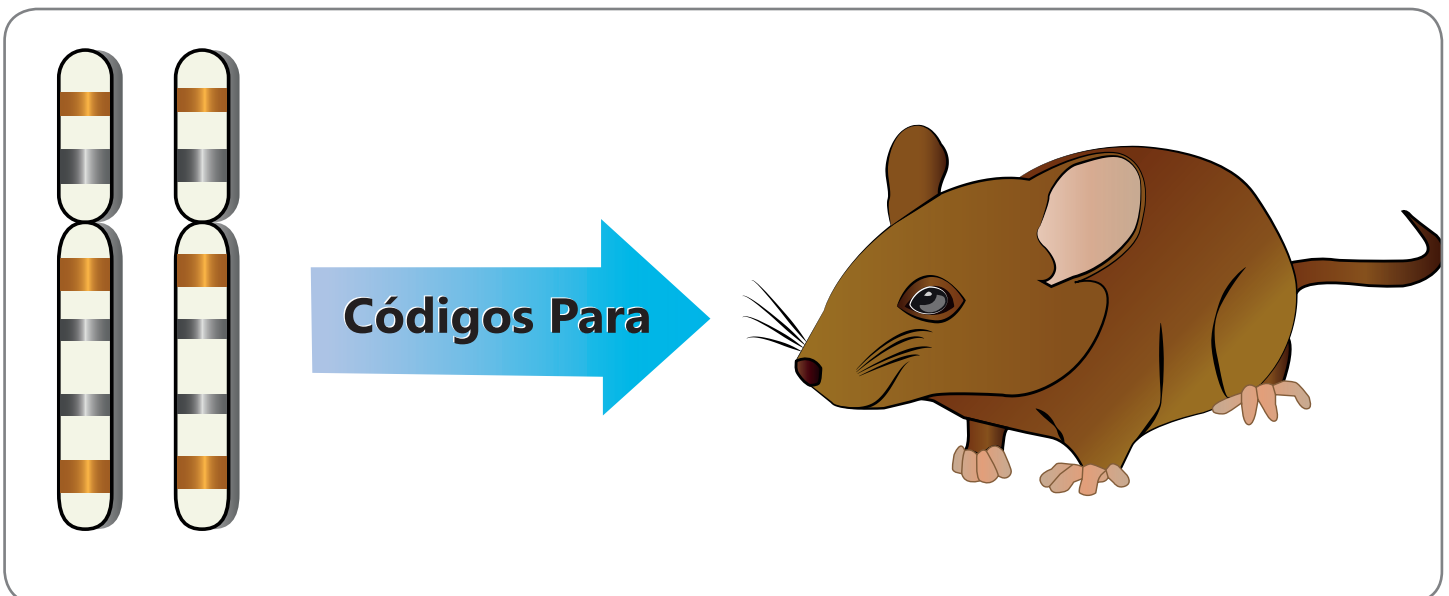














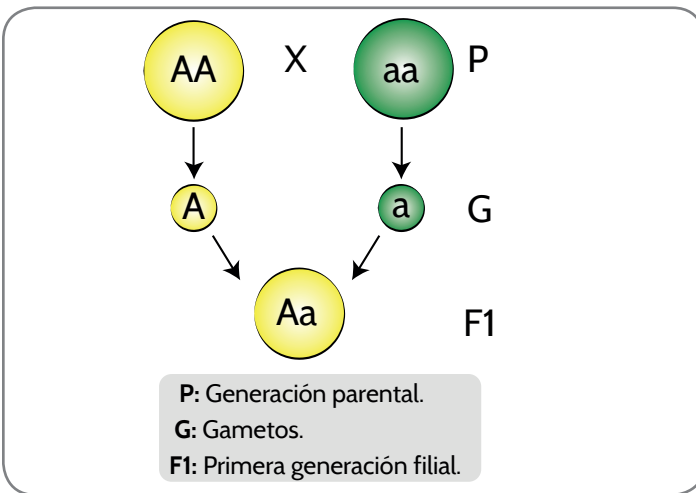


Figura 17 Genotipo y fenotipo. (Traducir la imagen: genotipo, códigos para, fenotipo)

Rasgo	Forma dominante	Forma recesiva
Forma de la semilla	lisa 	rugosa 
Color de la semilla	amarilla 	verde 
Forma de la vaina	inflada 	comprimida 
Color de la vaina	verde 	amarilla 
Color de la flor	purpura 	blanca 
Ubicación de la flor	en las uniones de las hojas 	en las puntas de las ramas 
Tamaño de la planta	alta (de 1.8 a 2 metros) 	enana (de 0.2 a 0.4 metros) 

Mendel después de identificar rasgos individuales de las plantas de guisantes (el color de la flor), se dedicó a estudiar diferentes rasgos como los descritos en la figura 21, partiendo de sus observaciones y con los conocimientos actuales que se tienen sobre los alelos y cromosomas, se realizó una interpretación de la información proporcionada por Mendel y se establecieron tres leyes (Figura 18).

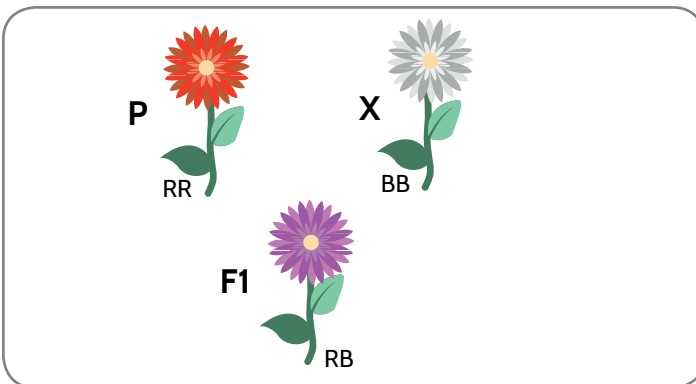
Figura 18. Rasgos dominantes y recesivos, basados en los estudios de Mendel con plantas de guisantes.



**Primera ley de Mendel**, se conoce también como ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación F1, se expresa así: cuando se cruzan dos variedades individuos **de raza pura, ambos homocigotos**, para un determinado carácter, todos los híbridos de la primera generación son iguales.

Los individuos de esta primera generación filial (F1) son heterocigóticos o híbridos, pues sus genes alelos llevan información de las dos razas puras u homocigóticas: la dominante, que se manifiesta, y la recesiva, que no lo hace (**Figura 19**).

Figura 19. Primera ley de Mendel

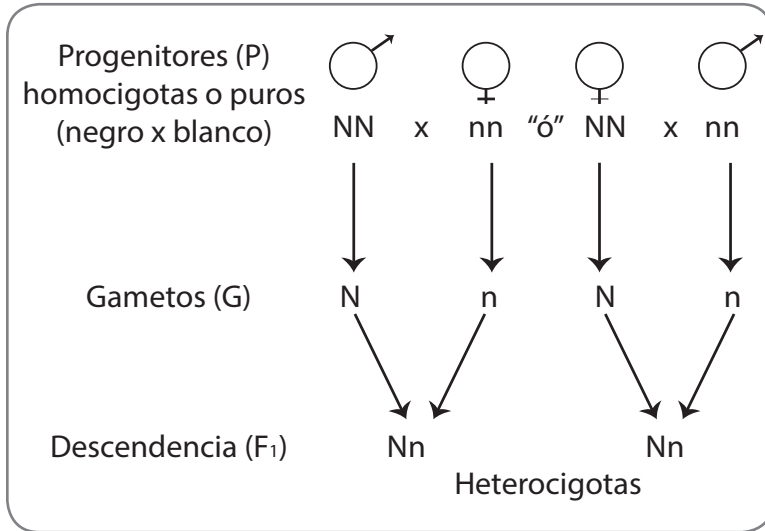


En la primera ley de Mendel también se cumple la situación en la que no se presentan herencia dominante, sino **intermedia** (Figura 20).

Figura 20. Herencia intermedia

## 🕒 Ejemplo primera ley de Mendel

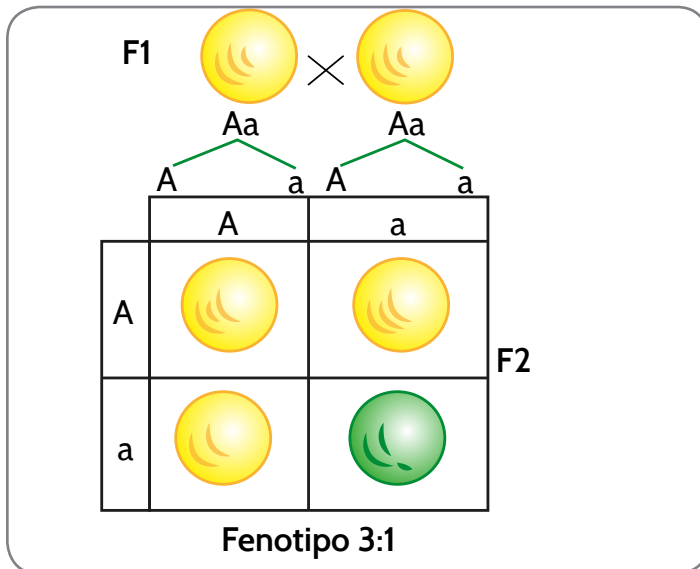
Consideremos un cruce entre dos ratones de razas puras NN (pelaje Negro) y nn (pelaje Blanco). Un gen con dos alelos controla el color de pelaje en los ratones. El alelo (N) es responsable del color negro y el alelo (n) del color blanco.



La descendencia F<sub>1</sub>  
Heterocigotas Nn

Figura 21. Cruce primera ley de Mendel

- La generación F<sub>1</sub> obtiene tales factores de sus padres a través de los gametos, por lo tanto en cada individuo existe un factor por cada progenitor.
- El alelo dominante se expresa fenotípicamente y excluye totalmente en la condición heterocigota al recesivo.



Segunda ley de Mendel, se denomina también como separación o disyunción de los alelos, Mendel tomó plantas procedentes de las semillas de la primera generación (F<sub>1</sub>) del experimento anterior y las polinizó entre sí.

Del cruce obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción que se indica en la figura 22. Así pues, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas parecía haber desaparecido en la primera generación filial, vuelve a manifestarse en esta segunda generación, en una proporción de 3:1.

Figura 22. Cruce generación F<sub>1</sub>, Segunda ley de Mendel

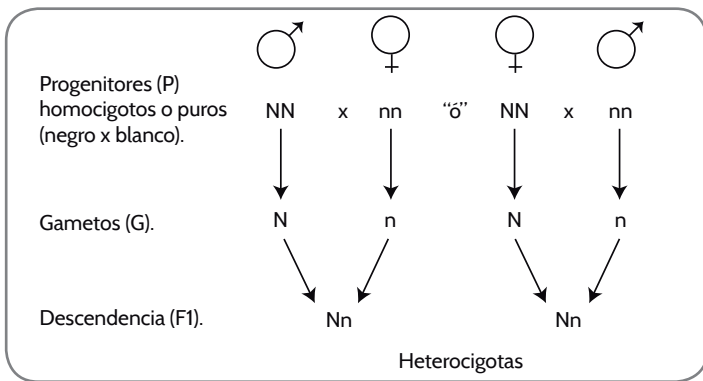


Figura 23. Cruce de la primera ley de Mendel

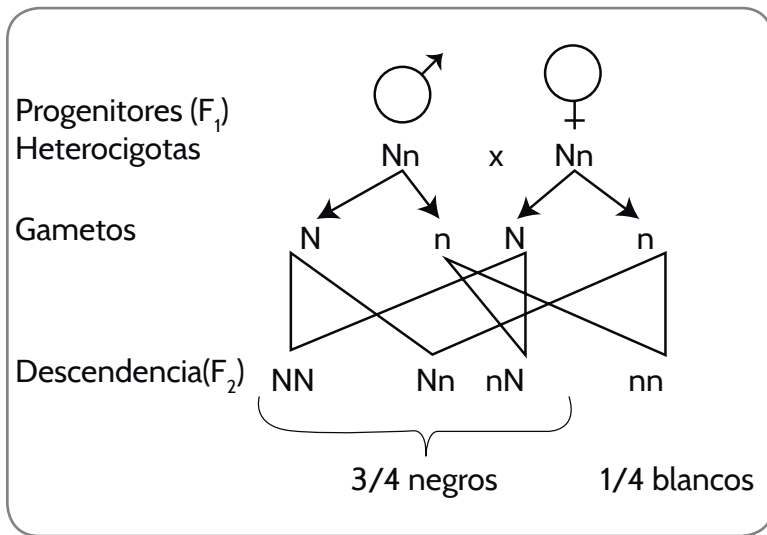
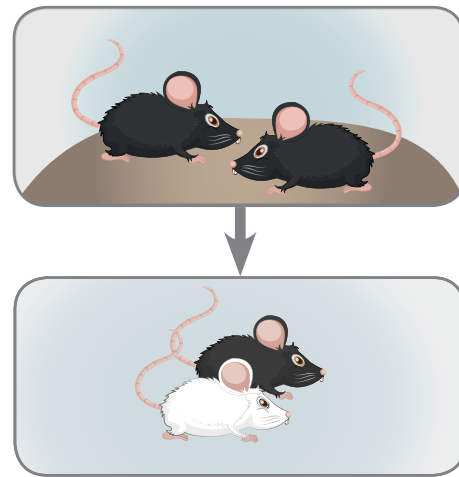


Figura 24. Cruce segunda ley de Mendel

### 💡 Ejemplo segunda ley de Mendel

Si partimos del cruce de dos razas puras de ratos para la expresión fenotípica obtenemos la figura 23, si apareamos entre sí animales F1 para obtener la segunda generación filial o F2 veremos que el rasgo que se había "escondido" o desaparecido en la F1 reaparece en la F2 (figura 24).



La descendencia F2  
Fenotipo: pelaje blanco y negro

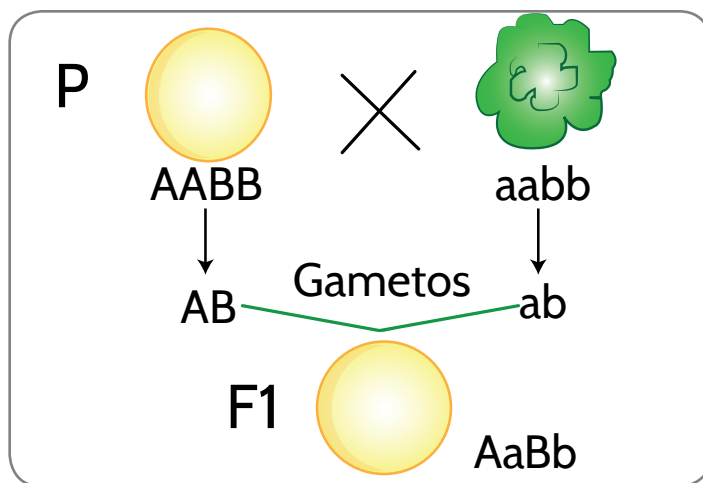


Figura 25. Cruce de dos rasgos en semillas de guisante

Tercera ley de Mendel, se denomina también como la **herencia independiente de caracteres**, y parte del cruce de dos rasgos diferentes, pero teniendo como referencia que se transmiten siguiendo las leyes anteriores, teniendo en cuenta la presencia del otro carácter.

El experimento desarrollado por Mendel consistió en: cruzar plantas de guisantes de semilla amarilla y lisa con plantas de semilla verde y rugosa (homocigóticas ambas para los dos caracteres) (Figura 25).

Las semillas obtenidas en este cruzamiento eran todas amarillas y lisas, (figura 26) cumpliéndose así la primera ley para cada uno de los caracteres considerados y revelándonos también que los alelos dominantes para esos caracteres son los que determinan el color amarillo y la forma lisa. Las plantas obtenidas y que constituyen la F1 son dihíbridas (AaBb).

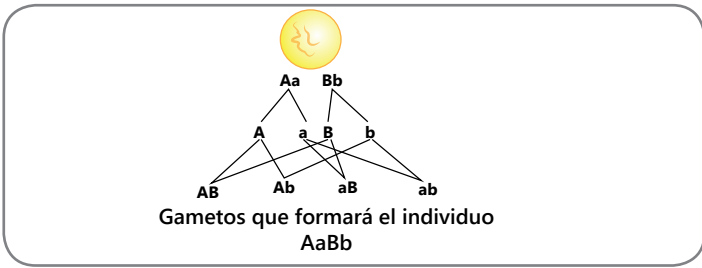


Figura 26. Generación F1, dihíbridas

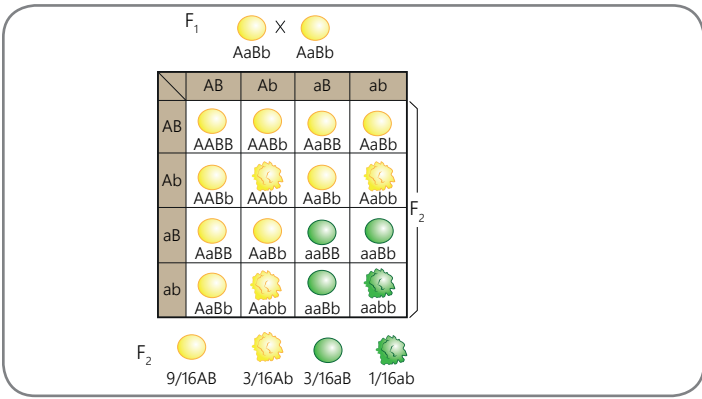


Figura 27. Cruce de generación F1 se obtiene la filial F2

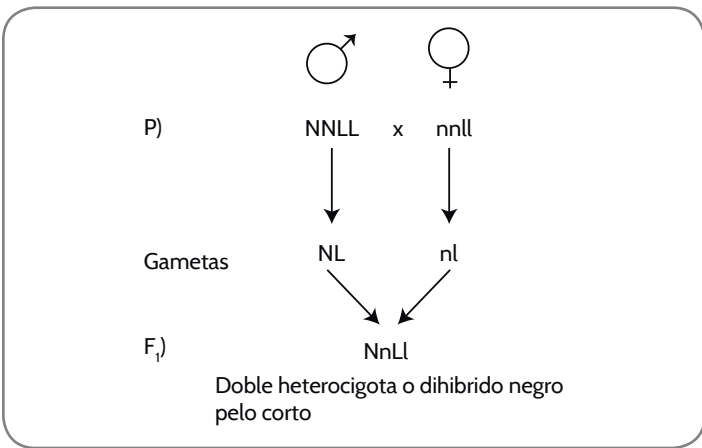


Figura 28. Cruce dihíbridos

Si realizamos el cruce entre individuos de la generación F1 **NnLl**, obtendremos los fenotipos que se expresan en la figura 29.

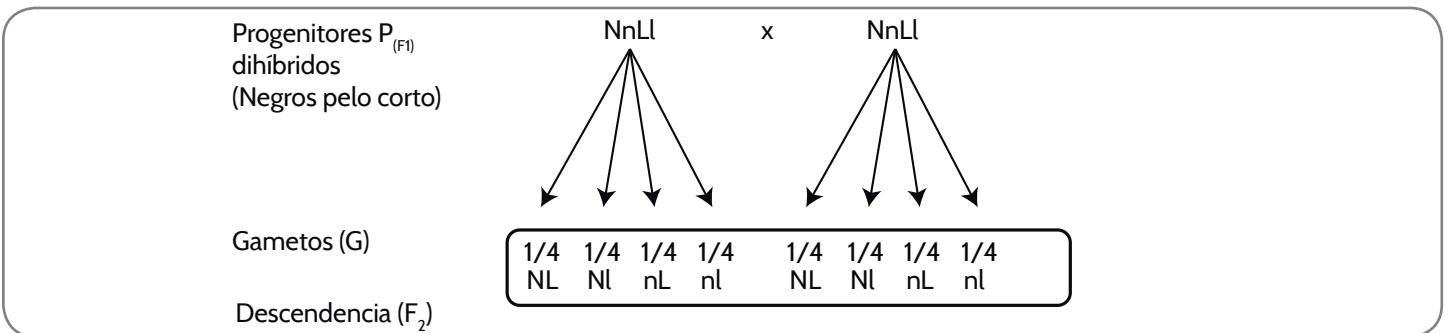


Figura 29. Cruce segunda generación para dos características: color y longitud del pelaje

Estas plantas de la F1 se cruzan entre sí, (figura 27) teniendo en cuenta los gametos que formarán cada una de las plantas.

Se puede apreciar que los alelos de los distintos genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación filial F2 aparecen guisantes amarillos y rugosos y otros que son verdes y lisos, combinaciones que no se habían dado ni en la generación parental (P), ni en la filial primera (F1), obteniendo unas proporciones para cada característica.

Así mismo, los resultados obtenidos para cada uno de los caracteres considerados por separado, responden a la segunda ley.

### 🕒 Ejemplo tercera ley de Mendel

El color de pelaje en los ratones está controlado por un gen con dos alelos, el alelo (N) es responsable del color negro y el alelo (n) del color blanco. Cuando se tiene en cuenta una segunda característica como es el pelo, que está regido por dos alelos pelo corto (L) y (l) pelo largo. Si realizamos un cruce para obtener la primera generación partiendo de la raza pura obtenemos individuos dihíbridos negros con pelo corto **NnLl** (figura 28).



Si ubicamos los descendientes de F2 en el tablero de Punnet: Permite describir los apareamientos y sus proporciones (Figura 30).

	$\frac{1}{4}$ NL	$\frac{1}{4}$ Nl	$\frac{1}{4}$ nL	$\frac{1}{4}$ nl
$\frac{1}{4}$ NL	$\frac{1}{16}$ NNLL	$\frac{1}{16}$ NNLl	$\frac{1}{16}$ NnLL	$\frac{1}{16}$ NnLl
$\frac{1}{4}$ Nl	$\frac{1}{16}$ NNLl	$\frac{1}{16}$ NNll	$\frac{1}{16}$ NnLl	$\frac{1}{16}$ Nnll
$\frac{1}{4}$ nL	$\frac{1}{16}$ NnLL	$\frac{1}{16}$ NnLl	$\frac{1}{16}$ nnLL	$\frac{1}{16}$ nnLl
$\frac{1}{4}$ nl	$\frac{1}{16}$ NnLl	$\frac{1}{16}$ Nnll	$\frac{1}{16}$ nnLl	$\frac{1}{16}$ nnll

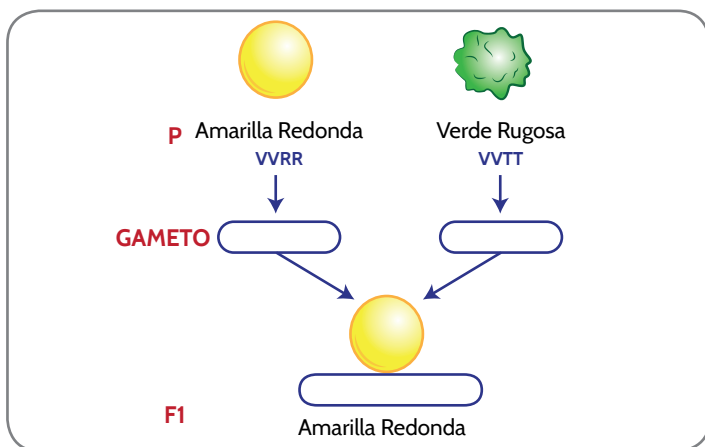
Figura 30. Tablero de Punnet con dos características color y longitud del pelaje

Las proporciones genóticas y fenotípicas quedarían expresadas como se observa en la figura 31.

Proporción genotípica F <sub>2</sub>		Proporción fenotípica F <sub>2</sub>
$\frac{1}{16}$ NNLL	}	$\frac{9}{16}$ negros pelo corto
$\frac{2}{16}$ NNLl		
$\frac{2}{16}$ NnLL		
$\frac{4}{16}$ NnLl		
$\frac{2}{16}$ Nnll	}	$\frac{3}{16}$ negros pelo largo
$\frac{1}{16}$ NNll		
$\frac{2}{16}$ nnLL	}	$\frac{3}{16}$ blancos pelo corto
$\frac{1}{16}$ nnLL		
$\frac{1}{16}$ nnll	}	$\frac{1}{16}$ blancos pelo largo

Figura 31. Proporciones genóticas y fenotípicas.

Reúnete con dos compañeros y completen la información en cada cruce para determinar las proporciones mendelianas y relacionar los genes dominantes y recesivos. Completa los gametos y los alelos de la generación F1.



¿Cuál es el alelo dominante y cual el recesivo?

---



---



---



---



---



---



---

Figura 31. Proporciones genóticas y fenotípicas.

- Realiza el cruce de la generación F1 para obtener la generación F2 e ilustra el fenotipo que expresa cada semilla, para obtener las proporciones mendelianas entre semillas amarilla redonda y/o rugosa, además de la semilla verde rugosa y/o redonda.

Cruce entre	VR	Vr	vR	vr
VvRr X VvRr				
VR				
Vr				
vR				
vr				
Proporciones de Mendel				

- Propón dos casos en donde por medio de la aplicación de las ley 1 y 2 de Mendel (cuadros de Punnet) se pueda realizar el análisis genotípico y fenotípico de una situación.

---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---



---

**Modificaciones a las proporciones Mendelianas**, después de los estudios realizados por Mendel basados en las plantas de guisantes, se estableció que estas leyes presentan algunas excepciones a continuación se describen 4 casos.

- Dominancia incompleta
- Alelos múltiples
- Codominancia
- Herencia ligada al sexo

### Dominancia incompleta

En el caso de dominancia incompleta, heterocigotos presentan ambos alelos simultáneamente, significa que la expresión será mezclada juntos. Por lo tanto, los heterocigotos expresan completamente nuevos fenotipos (expresiones físicas) que no son como los organismos progenitores. La dominancia incompleta, aunque no es la forma más común de la expresión, se ve en muchos organismos, incluyendo plantas, animales y seres humanos.

**Ejemplo: cruce entre una flor roja y blanca y la generación F1 flor rosada (Figura 32).**

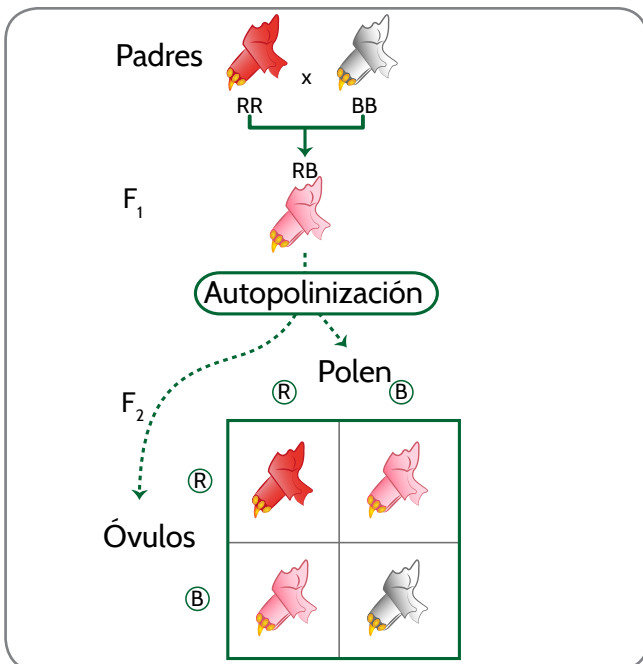


Figura 32. Dominancia incompleta

### Alelos múltiples

Muchos genes tienen más de un alelo para un determinado rasgo. Los grupos sanguíneos A, B, AB y O son ejemplos de alelos múltiples (genes A, B y O). Los alelos A y B son ambos **dominantes**, se dice que son codominantes, mientras que el alelo O es **recesivo** (Figura 33).

FENOTIPO	GENOTIPO
Grupo A	AA ó AO
Grupo B	BB ó BO
Grupo AB	AB
Grupo O	OO

Figura 33. Alelos múltiples

### Herencia ligada al sexo

En la especie humana, los genes "diferenciadores" del sexo se encuentran en cromosomas particulares: los cromosomas sexuales. El par sexual puede estar constituido por:

Cromosomas del par sexual	sexo
Dos cromosomas X = XX	Femenino
Un cromosoma X y un cromosoma Y = XY	Masculino

## Codominancia

Es la relación entre dos versiones de un mismo gen. Los individuos reciben una versión de un gen, llamada alelo, de cada progenitor. Si los alelos son diferentes, normalmente se expresará el alelo dominante, mientras que el efecto del otro alelo, llamado recesivo, queda enmascarado. Pero cuando hay codominancia, entonces ningún alelo es recesivo y el fenotipo de ambos alelos es expresado.

Ejemplo: Expresión del grupo sanguíneo (Figura 34).

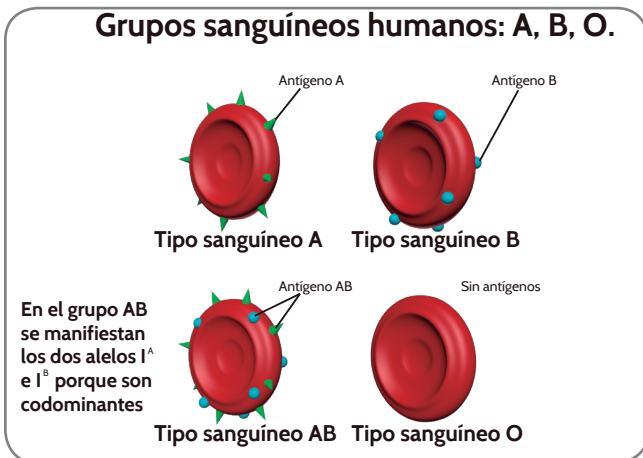


Figura 34. Grupo sanguíneo

El sexo de un individuo queda determinado en el momento de la fecundación, dependiendo del cromosoma sexual que aporta el espermatozoide (X ó Y), ya que el óvulo siempre aporta un X. (figura 35).

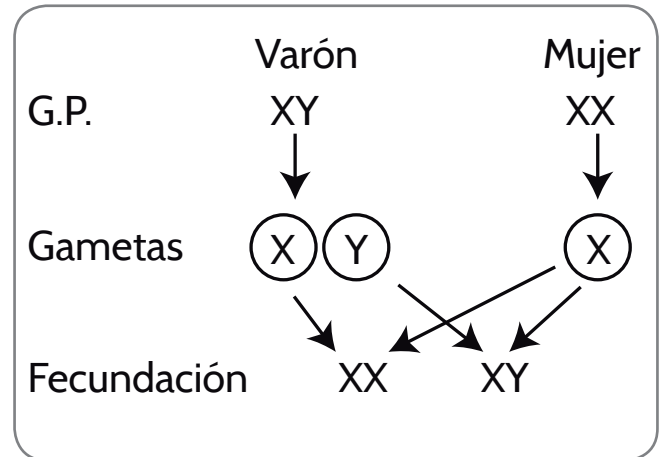


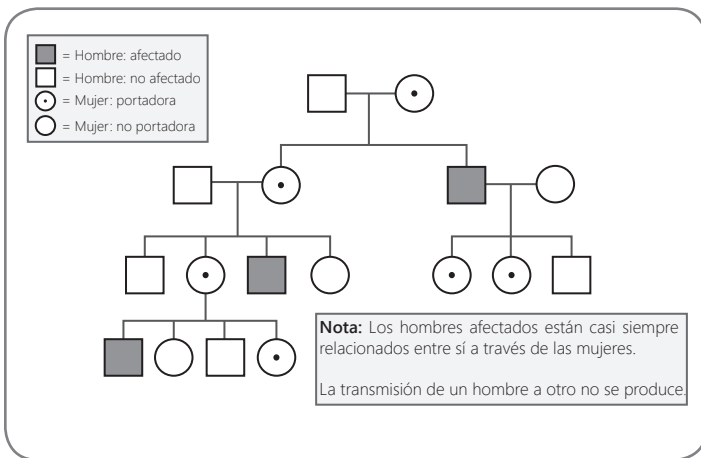
Figura 35. Cromosomas sexuales

## 🔧 Actividad 5

### Anomalías humanas originadas por un gen

El organismo humano depende de la acción de miles de enzimas y proteínas, una mutación o error en uno de los genes que codifican para estas enzimas puede generar un individuo con dificultades en cuanto a la función y la expresión del gen.


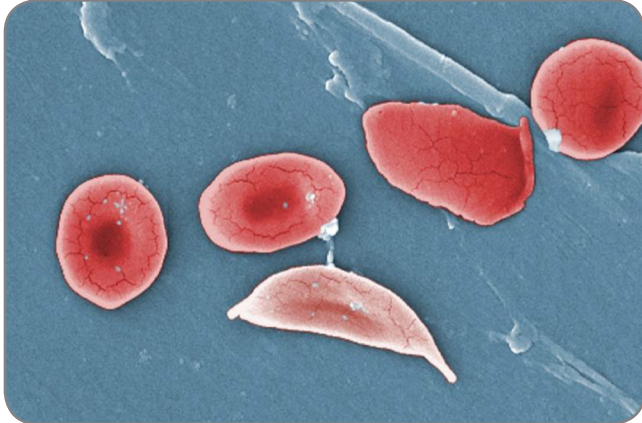
En la mayoría de los casos actúa un alelo recesivo, lo que implica que un fenotipo anormal se presenta solo en los individuos que heredan dos copias del alelo mutante.



Los genetistas estiman que cada persona tiene una cantidad considerable de alelos recesivos (figura 36) para una anomalía en una proporción de 5 a 15 genes, generando repercusiones en un organismo homocigoto. Entonces cada vez que una pareja engendra un hijo existe una probabilidad de 50:50 que se transmita el alelo defectuoso, si se trata de personas con un parentesco cercano la probabilidad aumenta, pues aumenta la posibilidad de tener un alelo defectuoso en el mismo gen.

Figura 36. Rasgo recesivo

Un ejemplo de estas anomalías se presenta en el albinismo y en la anemia de células falciformes. Tabla 8

Albinismo	La anemia de células falciformes
<p>La palabra "albinismo" se refiere a un grupo de condiciones heredadas. Las personas con albinismo tienen muy poco o quizás no tengan pigmento en sus ojos, piel o pelo. Han heredado genes que no producen las cantidades correctas de un pigmento llamado melanina (Figura 37).</p>  <p>Figura 37. Albinismo</p>	<p>Es un trastorno hereditario caracterizado por una anomalía de la hemoglobina (proteína presente en los glóbulos rojos cuya función es transportar oxígeno a los tejidos del cuerpo (Figura 38)).</p>  <p>Figura 38. Anemia de células falciformes</p>

### Anomalías cromosómicas

La mayoría de las células del cuerpo contiene 23 pares de cromosomas, es decir, un total de 46 cromosomas. La mitad de estos cromosomas proviene de nuestra madre, y la otra mitad, de nuestro padre. Los primeros 22 pares se denominan autosomas. El par 23 contiene los cromosomas sexuales, X y Y. Generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres, un cromosoma X y un cromosoma Y. Los cromosomas tienen toda la información que el cuerpo necesita para crecer y desarrollarse. Cada cromosoma contiene miles de genes que forman proteínas que dirigen el desarrollo, el crecimiento y las reacciones químicas del cuerpo (Figura 39).

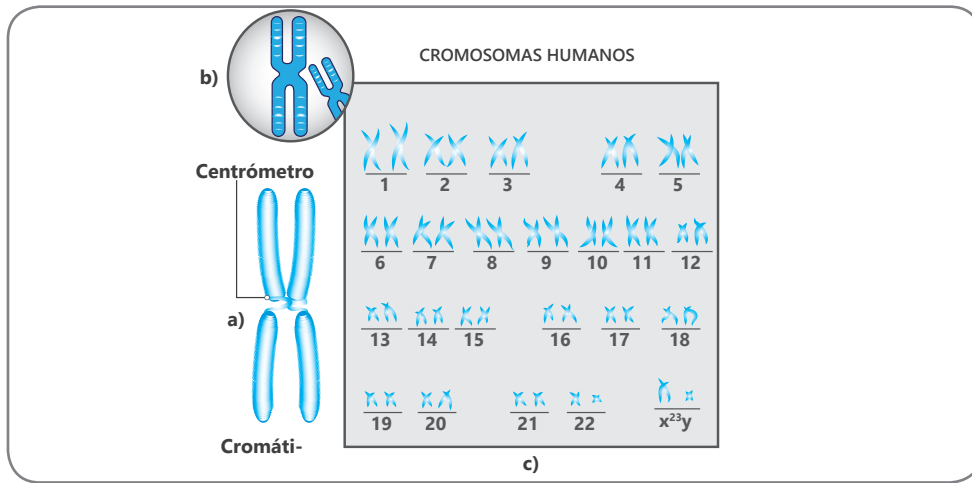


Figura 39. Cantidad de cromosomas humanos

### Anomalías Cromosómicas

Se dividen en

#### Numéricas

Tienen un cromosoma más o un cromosoma menos de lo que sería el par normal.

#### Estructurales

Suceden cuando una parte de un cromosoma en particular, está demás, se ha pasado a otro o está invertido.

### Anomalías numéricas

Se pueden presentar en dos sentidos ya sea que solo se encuentre un solo cromosoma de un par (**Monosomía**) como se muestra en la figura 40, o tiene más de dos cromosomas de un par (**trisomía**) como en la figura 41 (Tabla 6).

#### Monosomía

Síndrome de Turner, donde el individuo - en este caso una mujer - nace con un solo cromosoma sexual, una X.

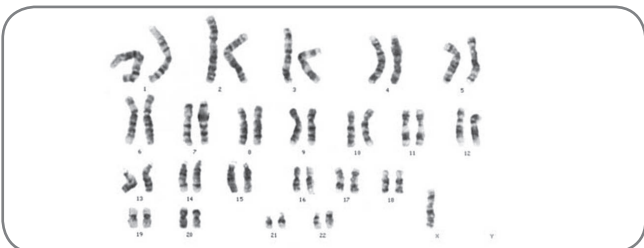


Figura 40. Síndrome de Turner

#### Trisomía

Síndrome de Down, o conocida también como trisomía 21.

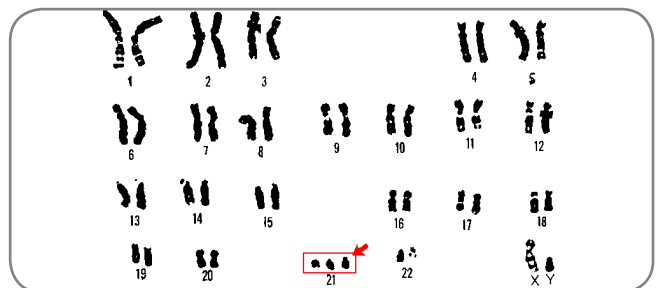


Figura 41. Síndrome de Down

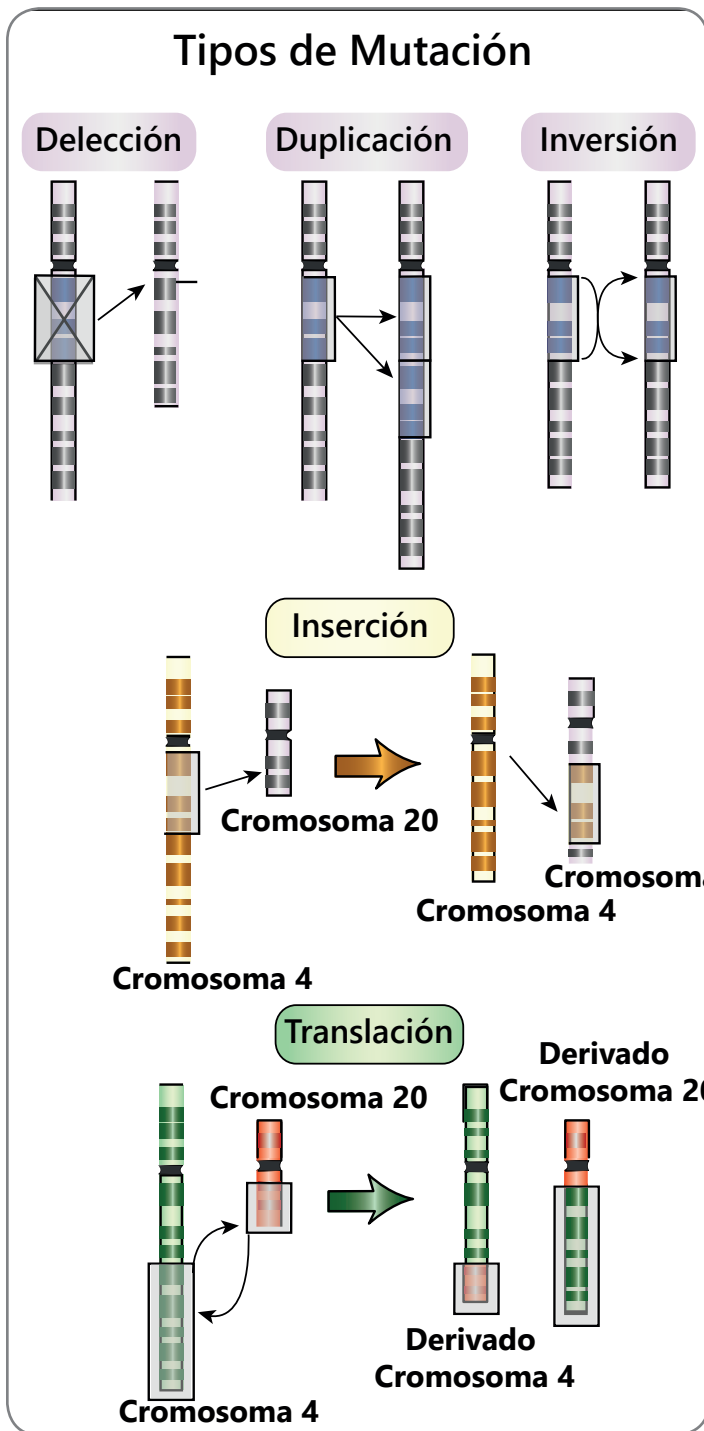


Figura 42. Tipos de mutaciones o anomalías estructurales.

Cuando se altera la estructura del cromosoma. Esto puede tomar varias formas:

**Delecciones:** es la pérdida o ausencia de una pieza de un cromosoma, dando como resultado la monosomía de una región cromosómica particular.

**Duplicación:** en uno de los dos cromosomas homólogos, se producen dobles roturas, mientras que otro cromosoma se rompe una vez. Después de estos acontecimientos, la pieza que se rompe de doble cromosoma roto, entra en el otro cromosoma y se inserta en él. La duplicación se observa principalmente en la meiosis. Y hay dobles copias de un fragmento de un cromosoma.

**Inversión:** una porción del cromosoma extraída se unió al mismo lugar después de haber sido invertido en sí mismo. Esta inversión, en general, no causa un fenotipo en portadores de la enfermedad porque hay una disposición equilibrada.

**Inserción:** Mientras que un cromosoma se rompe a partir de dos puntos diferentes, otro cromosoma se rompe en un punto. Después de estas pausas de descanso, una pieza de cromosomas dobles rotos entra en el otro cromosoma y se une con él.

**Translocación:** ocurre cuando una pieza del cromosoma se rompe y se localiza en otro cromosoma, es decir se intercambian fracciones de cromosomas entre ellos (Figura 42).

## Estudio de caso: Síndrome de Down

El síndrome de Down: aspectos biomédicos, psicológicos y educativos

Revista Virtual Marzo 2004

Jesús Flórez y Emilio Ruiz

Fundación Síndrome de Down de Cantabria- Santander

El síndrome de Down o trisomía 21 es una entidad que en la actualidad constituye la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual y malformaciones congénitas. Es el resultado de una anomalía cromosómica por la que los núcleos de las células del organismo humano poseen 47 cromosomas en lugar de 46, perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21. Como consecuencia de esta alteración, existe un fuerte incremento en las copias de genes del cromosoma 21, lo que origina una grave perturbación en el programa de expresión de muy diversos genes, no sólo del cromosoma 21 sino de otros cromosomas (figura 1).

Este desequilibrio génico ocasiona modificaciones en el desarrollo y función de los órganos y sistemas, tanto en las etapas prenatales como postnatales. Consiguientemente, aparecen anomalías visibles (figura 2) y diagnosticables; unas son congénitas y otras pueden aparecer a lo largo de la vida. El sistema más comúnmente afectado es el sistema nervioso y dentro de él, el cerebro y cerebelo; por este motivo, casi de manera constante la persona con síndrome de Down presenta, en grado variable, discapacidad intelectual.

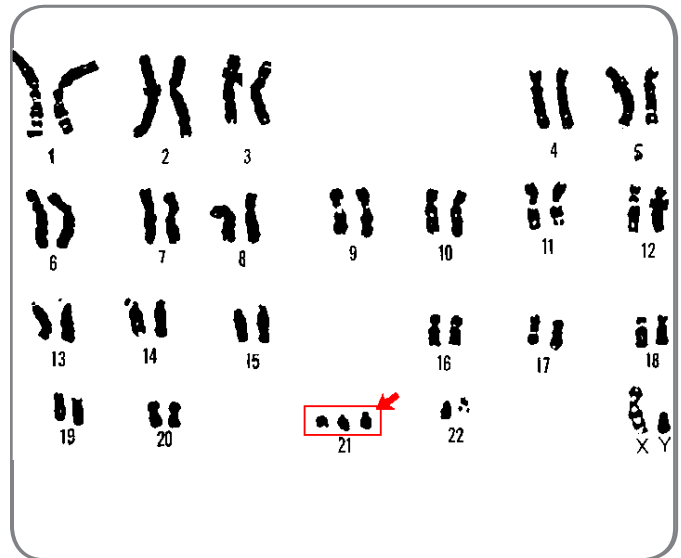


Figura 1. . Cariotipo de Síndrome de Down



Figura 2. Síndrome de Down

Después de observar la información sobre “Anomalías genéticas”, describe 2 de las anomalías presentadas.

---

---

---

---



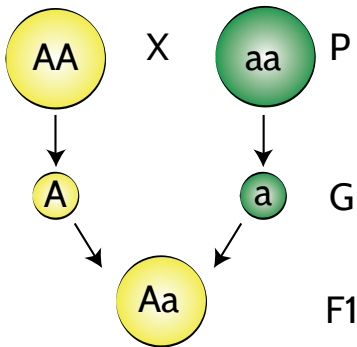


Lee a continuación el siguiente esquema y refuerza lo visto a lo largo de esta temática:

### Leyes de Mendel

#### Primera ley de la uniformidad

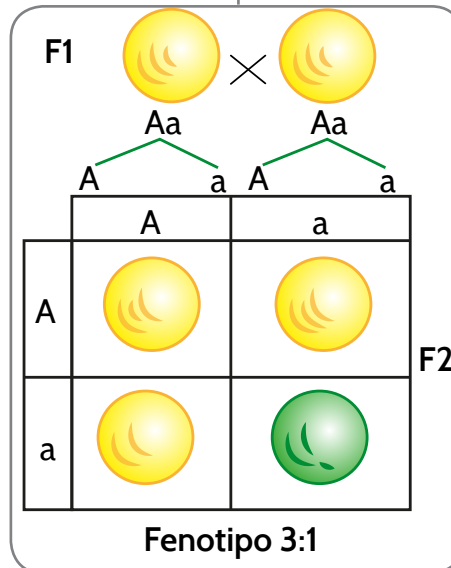
Indica que durante la cruce de monohíbridos, los miembros de cada par de genes alelos son capaces de segregarse y expresarse, dando lugar a la pureza de gametos



P: Generación parental.  
G: Gametos.  
F1: Primera generación filial.

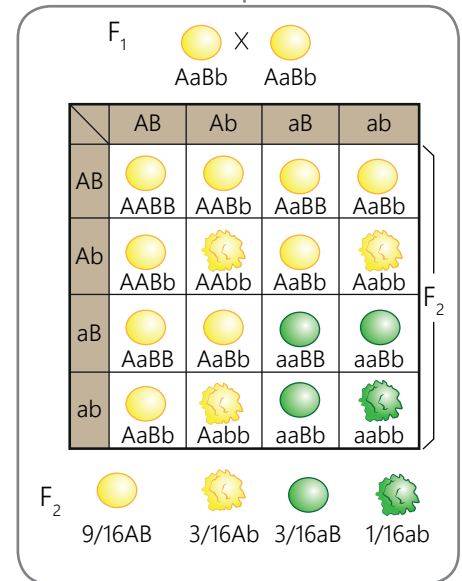
#### Segunda ley separación o disyunción de los alelos

Indica que durante el cruzamiento dihíbrido donde intervienen los dos pares de alelos que codifican dos características diferentes en cada uno de los progenitores, los genes miembros de un par de alelos no solamente se segregan, sino que también se comportan independientemente respecto al otro par.



#### Tercera ley herencia independiente de caracteres

Es un cruzamiento de prueba, que se utiliza para dilucidar si un organismo es heterocigoto.



Lee con atención el siguiente texto:

### Los riesgos y beneficios de las tecnologías genéticas

La capacidad de manipular el ADN nos hace capaces de hacer un daño inmenso a nosotros mismos y a nuestro medio ambiente, al igual que tiende la gran promesa para mejorar nuestras vidas en formas inéditas. Las nuevas tecnologías pueden aumentar el potencial de discriminación genética y la invasión de la privacidad genética. Algunos se preocupan de las consecuencias ambientales de la alteración de los genomas de diversas plantas y animales. A medida que nuestras habilidades y conocimientos crecen, tenemos que pensar mucho sobre cómo tratar con este tipo de consecuencias potenciales.

No hay duda, sin embargo, que las tecnologías genómicas cambiarán nuestras vidas para mejor, pues conocer la secuencia del genoma de una variedad de organismos, serán avanzar en nuestra

comprensión del mundo natural y el papel que desempeñan los genes en las enfermedades humanas complejas.

Los ratones, por ejemplo, tienen muchas secuencias de genes idénticos a los seres humanos, sin embargo, las funciones de genes a menudo difieren. Mediante la comparación de la función de genes entre los ratones y los seres humanos, o entre los seres humanos y otras especies, vamos a empezar a desentrañar muchos misterios genéticos.

Con el conocimiento de los genomas de más y más especies, nuestra comprensión del árbol de la vida y de nuestro lugar en el mundo natural será más profunda y acertada.

Partiendo de la información presentada analiza ¿Qué ventajas representa para la especie humana el conocimiento de su genoma?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Consulta:

Consulta una de las anomalías que más te haya llamado la atención y por medio de una breve descripción cita los aspectos más relevantes de esta:

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

# Lista de figuras

Figura 1. *Árbol genealógico expresión del Albinismo*

Figura 2. *Crianza de ovejas*

Dilipshah64. (2012, septiembre 16). Shepherds with their sheep. [Fotografía]. Obtenido de: [http://en.wikipedia.org/wiki/Biosequestration#mediaviewer/File:Herd\\_of\\_sheep.JPG](http://en.wikipedia.org/wiki/Biosequestration#mediaviewer/File:Herd_of_sheep.JPG) .

Figura 3. *Hipócrates. Andrew.Lorenzs.*

(2013, noviembre 23). The physician Hippocrates, known as the Father of Modern Medicine. [Ilustración]. Obtenido de: [http://en.wikipedia.org/wiki/Ancient\\_Greek\\_medicine#mediaviewer/File:Hippocrates.jpg](http://en.wikipedia.org/wiki/Ancient_Greek_medicine#mediaviewer/File:Hippocrates.jpg)

Figura 4. *Aristóteles.*

Con-struct. (2012, marzo 23). Aristotle grey. [Ilustración]. Obtenido de: [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:P\\_Aristotle\\_grey.png](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:P_Aristotle_grey.png)

Figura 5. *Galeno.*

Andrew.Lorenzs. (1872, junio 1). Claude Galien Lithograph by Pierre Roche Vigneron. [Ilustración]. Obtenido de: [http://en.wikipedia.org/wiki/Galen#mediaviewer/File:Galen\\_detail.jpg](http://en.wikipedia.org/wiki/Galen#mediaviewer/File:Galen_detail.jpg)

Figura 6. *San Agustín.*

Kelson. (2005, junio 4). Augustinus 1. [Ilustración]. Obtenido de: [http://en.wikipedia.org/wiki/Augustine\\_of\\_Hippo#mediaviewer/File:Augustinus\\_1.jpg](http://en.wikipedia.org/wiki/Augustine_of_Hippo#mediaviewer/File:Augustinus_1.jpg)

Figura 7. *Retrato de Gregor Mendel.*

Materialschemist. (1901, diciembre 31). Mendel als Augustiner-Abt. [Ilustración]. Obtenido de: [http://de.wikipedia.org/wiki/Gregor\\_Mendel#mediaviewer/File:Gregor\\_Mendel\\_Monk.jpg](http://de.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel#mediaviewer/File:Gregor_Mendel_Monk.jpg)

Figura 8. *Cruce de flores de guisantes purpuras y blancas*

Figura 9. *Segunda generación de Mendel*

Figura 10. *Generación Filial 3*

Figura 11. *Descripción del cromosoma*

Figura 12. *Gen*

Figura 13. *Alelo dominante y recesivo*

Figura 14. *Ejemplo de semillas de guisantes*

Figura 15. *Genes alelos*

Figura 16. *Alelos de semillas amarillas y verdes*

Figura 17. *Genotipo y fenotipo.*

Figura 18. *Rasgos dominantes y recesivos, basados en los estudios de Mendel con plantas de guisantes.*

Figura 19. *Primera ley de Mendel*

Figura 20. *Herencia intermedia*

Figura 21. *Cruce primera ley de Mendel*

Figura 22. *Cruce generación F1, Segunda ley de Mendel*

Figura 23. *Cruce de la primera ley de Mendel*

Figura 24. *Cruce segunda ley de Mendel*

Figura 25. *Cruce de dos rasgos en semillas de guisante*

Figura 26. *Generación F1, dihíbridas*

Figura 27. *Cruce de generación F1 se obtiene la filial F2*

Figura 28. *Cruce dihíbridos*

Figura 29. *Cruce segunda generación para dos características: color y longitud del pelaje*

Figura 30. *Tablero de Punnet con dos características color y longitud del pelaje*

Figura 31. *Proporciones genotípicas y fenotípicas*

Figura 32. *Dominancia incompleta*

Figura 33. *Alelos múltiples*

Figura 34. *Grupo sanguíneo*

Figura 35. *Cromosomas sexuales*

Figura 36. *Rasgo recesivo*

Figura 37. *Albinismo Kauczuk.*

(2007, abril 23). Sourced from Albinismo. [Fotografía]. Obtenido de: [http://en.wikipedia.org/wiki/Albinism#mediaviewer/File:Albinistic\\_man\\_portrait.jpg](http://en.wikipedia.org/wiki/Albinism#mediaviewer/File:Albinistic_man_portrait.jpg)

Figura 38. *Anemia de células falciformes.*

Website at genome.gov. (2009, abril 24). Sicklecells4. [Ilustración]. Obtenido de: <http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Sicklecells4.jpg>

Figura 39. *Cantidad de cromosomas humanos*

Figura 40. *Síndrome de Turner.*

Carregat. (2006, octubre 17). 45, X. [Fotografía]. Obtenido de: [http://ca.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome\\_de\\_Turner#mediaviewer/File:45,X.jpg](http://ca.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Turner#mediaviewer/File:45,X.jpg)

**Figura 41. *Síndrome de Down.***

Yüklendi. (2006, enero 5). Karyotype of 21 trisomy (Down syndrome) fr: Caryotype d'un garçon atteint de trisomie 21 (syndrome de Down). [Ilustración]. Obtenido de: [http://tr.wikipedia.org/wiki/Down\\_sendromu#mediaviewer/File:21\\_trisomy\\_-\\_Down\\_syndrome.png](http://tr.wikipedia.org/wiki/Down_sendromu#mediaviewer/File:21_trisomy_-_Down_syndrome.png)

**Figura 42. *Tipos de mutaciones o anomalías estructurales.***

## Lista de tablas

Tabla 1. *Resultados de Mendel y relación con los genes y alelos*

Tabla 2. *Cromosoma, gen y alelo*

Tabla 3. *Alelo dominante y recesivo*

Tabla 4. *Dominancia incompleta, alelos múltiples, codominancia y herencia ligada al sexo*

Tabla 5. *Dos ejemplos de anomalías en un gen*

Tabla 6. *Anomalías numéricas: Monosomía y trisomía*

## Referencias bibliográficas

Blamire, P. J. (2000). Science at a Distance. Obtenido de brooklyn: <http://www.brooklyn.cuny.edu/bc/ahp/BioInfo/GP/Definition.html>

Genetic Alliance. (2008). Genetic Alliance. Recuperado el 21 de Enero de 2015, de Genetic Alliance: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132208/>

Mateu, N. B. (2011). Biología 2. España: Portal Conectar Igualdad.