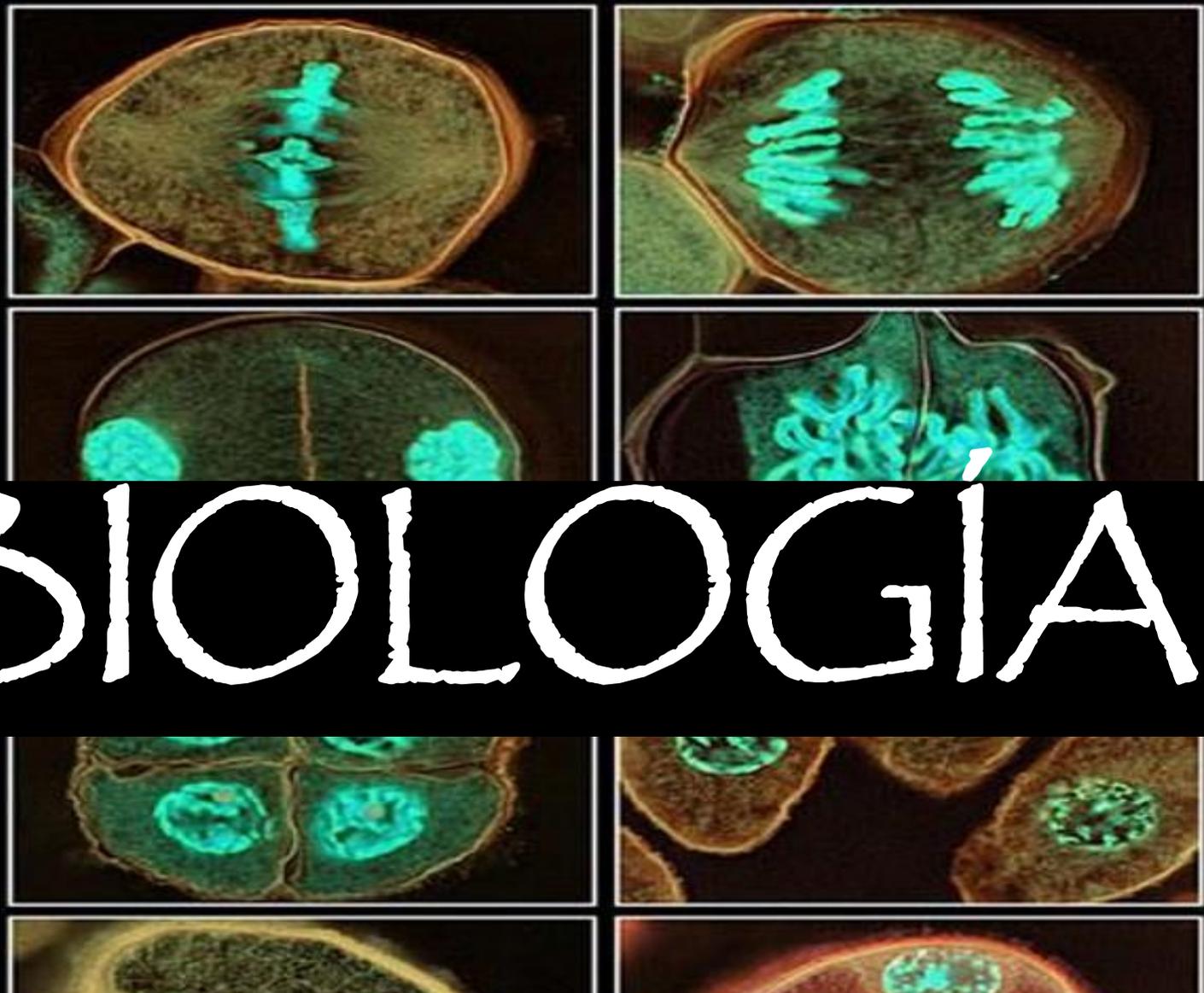




U.N.P.S.J.B.



BIOLOGÍA

MEDICINA

Primer Cuatrimestre 2022



BIOLOGIA

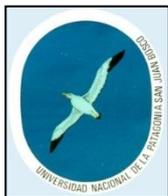
15 de JUNIO

10 a 12 hs

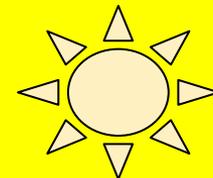
AULA 301



Cronograma de Exámenes

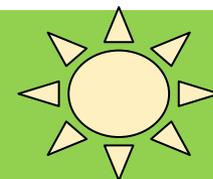


Miércoles 22/06



SEGUNDO PARCIAL

Miércoles 29/06



RECUPERATORIO SEGUNDO PARCIAL

Miércoles 06/07



RECUPERATORIO FINAL

REPASAMOS



PARA PRACTICAR!

Dos condiciones heredables en el hombre, **las cataratas y la fragilidad de huesos**, son debidas a **ALELOS DOMINANTES**.

Un hombre con cataratas y huesos frágiles, cuyo padre tenía ojos y huesos normales, se casó con una mujer sin cataratas y huesos frágiles, cuyo padre tenía huesos normales.

Indique:

- a) los genotipos de los progenitores;
- b) las proporciones genotípicas y fenotípicas de su descendencia.

PARA PRACTICAR!

Dos condiciones heredables en el hombre, **las cataratas y la fragilidad de huesos**, son debidas a **ALELOS DOMINANTES**.

Un hombre con cataratas y huesos frágiles, cuyo padre tenía ojos y huesos normales, se casó con una mujer sin cataratas y huesos frágiles, cuyo padre tenía huesos normales.

Indique:

- a) los genotipos de los progenitores;
- b) las proporciones genotípicas y fenotípicas de su descendencia.

a) LOS GENOTIPOS DE LOS PROGENITORES

En el problema se dice que dos enfermedades heredables, las cataratas y la fragilidad de los huesos se deben a **ALELOS DOMINANTES**.

C al alelo **dominante** que determina las **cataratas** y

H al alelo **dominante** que determina que la persona tenga **los huesos frágiles**.

- ❖ (Fenotipo) Un hombre con **cataratas y huesos frágiles** (Genotipo) **C_H_** tenía un padre de (Fenotipo) **ojos y huesos normales (cchh)**, por lo que **el hombre tendrá un genotipo CcHh**.
- ❖ Una mujer sin cataratas y huesos frágiles (**ccH_**) tenía un padre con huesos normales (**__hh**), por lo que **la mujer tendrá un genotipo ccHh**.

a) **los genotipos** de los progenitores En el problema se dice que dos enfermedades heredables, las cataratas y la fragilidad de los huesos se deben a **ALELOS DOMINANTES**.

b) **las proporciones genotípicas y fenotípicas de su descendencia.**

P: CcHh (Padre) x ccHh (Madre)

Gametos posibles: CH Ch cH ch (del Padre) cH ch cH ch (de la Madre)

F1 Genotipos CcHH CcHh CcHh Cchh ccHH ccHh ccHh cchh

Fenotipos:

CcHH, CcHh, CcHh. (3/8) **Cataratas y huesos frágiles**

Cchh. (1/8) **Cataratas y huesos normales**

ccHH, ccHh, ccHh. (3/8) **Sin cataratas y huesos frágiles**

cchh. (1/8) **Sin cataratas y huesos normales**



GENETICA



VIMOS:

1.- ¿Qué es la genética mendeliana?

EN LA PROXIMA PRESENTACION

NOS OCUPAREMOS DE:

2.-¿Cuál es la herencia NO
mendeliana?



Continuamos con:

HERENCIA

NO

MENDELIANA

HERENCIA NO MENDELIANA

- No todas las características se heredan de una manera **tan simple** como el color de las semillas de arvejilla, donde solamente interviene **un par** de genes. **ES LA EXCEPCIÓN Y NO LA REGLA.**

¿Mendel se equivocó???

No fue así. El material que Mendel seleccionó para trabajar arrojó resultados que concordaban con sus hipótesis..... Pero 



HERENCIA NO MENDELIANA

- No todas las características se heredan de una manera **tan simple** como el color de las semillas de arvejilla, donde solamente interviene **un par** de genes. **ES LA EXCEPCIÓN Y NO LA REGLA.**

¿Mendel se equivocó???

No fue así. El material que Mendel seleccionó para trabajar arrojó resultados que concordaban con sus hipótesis..... Pero 



-con ***otros materiales (...otros caracteres)***....no se llega a los mismos resultados.
- existen genes que se comportan respondiendo a la herencia mendeliana, mientras que otros quedan incluidos en la

- **HERENCIA NO MENDELIANA:**

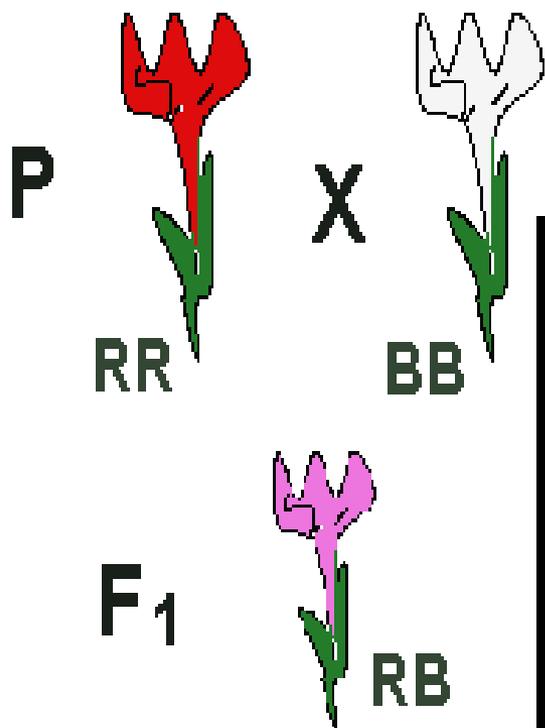
- 1. Dominancia incompleta**
- 2. Codominancia**
- 3. Alelos múltiples**
- 4. Herencia ligada al sexo**





1.-DOMINANCIA INCOMPLETA

- **Herencia intermedia.** Es aquella en la que uno de los alelos muestra una dominancia incompleta sobre el otro.



<http://php/herencia/genetic>

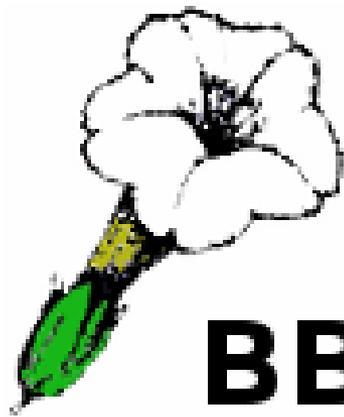
Es aquella condición en la cual **UN GEN DOMINANTE** no logra imponer su expresión en forma **total en el fenotipo del heterocigota.**



Modelo de Dominancia incompleta en el caso del Clavel,

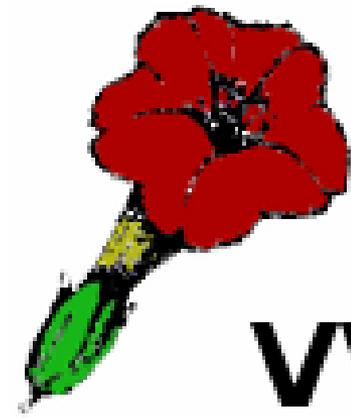


P

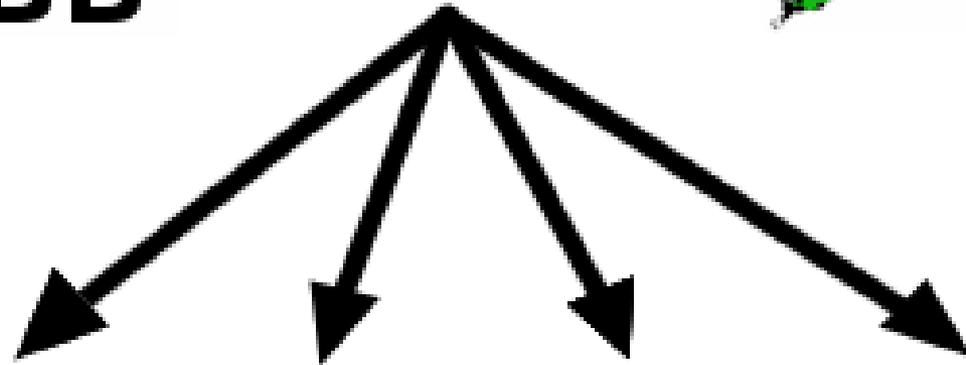


BB

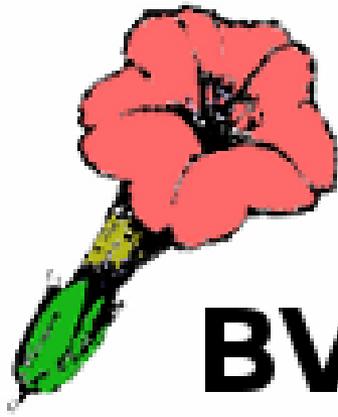
+



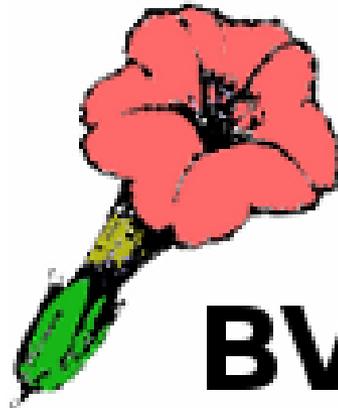
VV



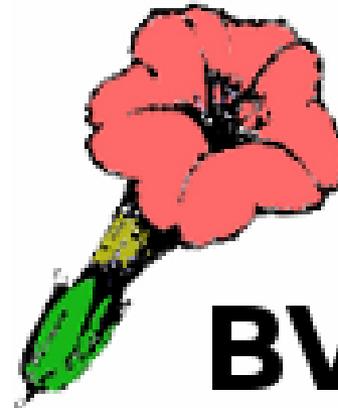
F₁



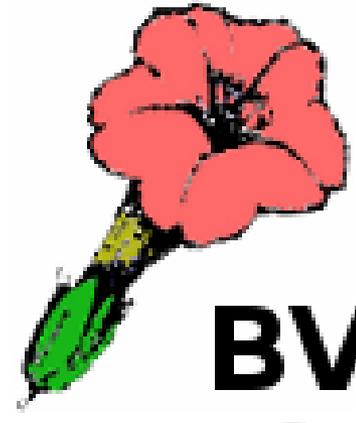
BV



BV



BV



BV



En los humanos,
la **TEXTURA DEL**
PELO está regulada por
un gen con dos alelos
dominantes incompletos



2.- CODOMINANCIA

ambos alelos son dominantes



ES CUANDO LOS DOS ALELOS SE EXPRESAN SIMULTANEAMENTE

NO EXISTE UN DOMINANTE Y UN RECESIVO

Color de pelaje del caballo
Tengo 2 alelos: Marrón y Blanco

1. M: Marrón
B: Blanco

2. M x B

3.- MB

MARRON Y BLANCO

100% caballos pelaje
Roano o manchado

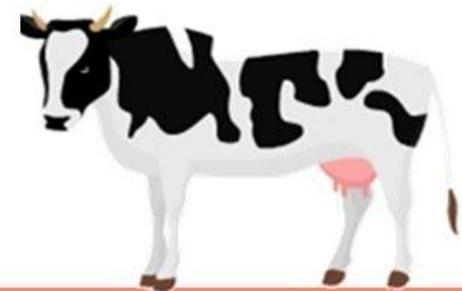
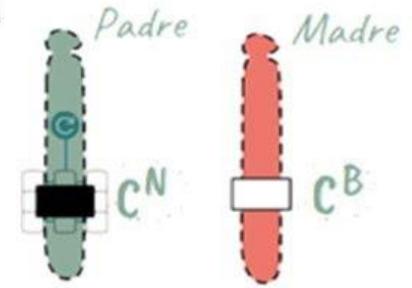
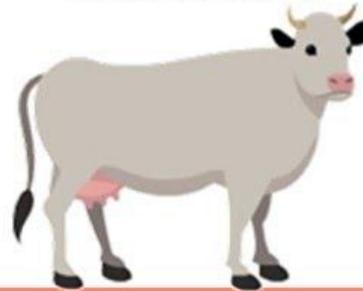
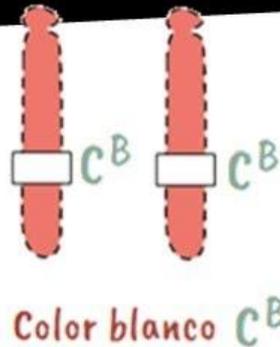
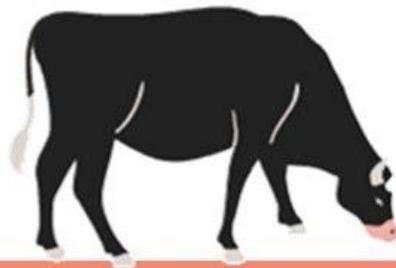
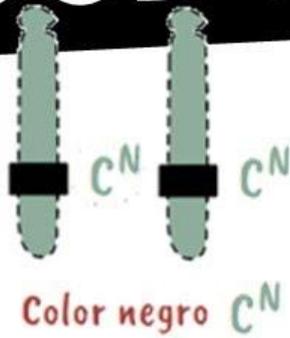
100% heterocigotos



2.- CODOMINANCIA



QUÉ ES LA CODOMINANCIA

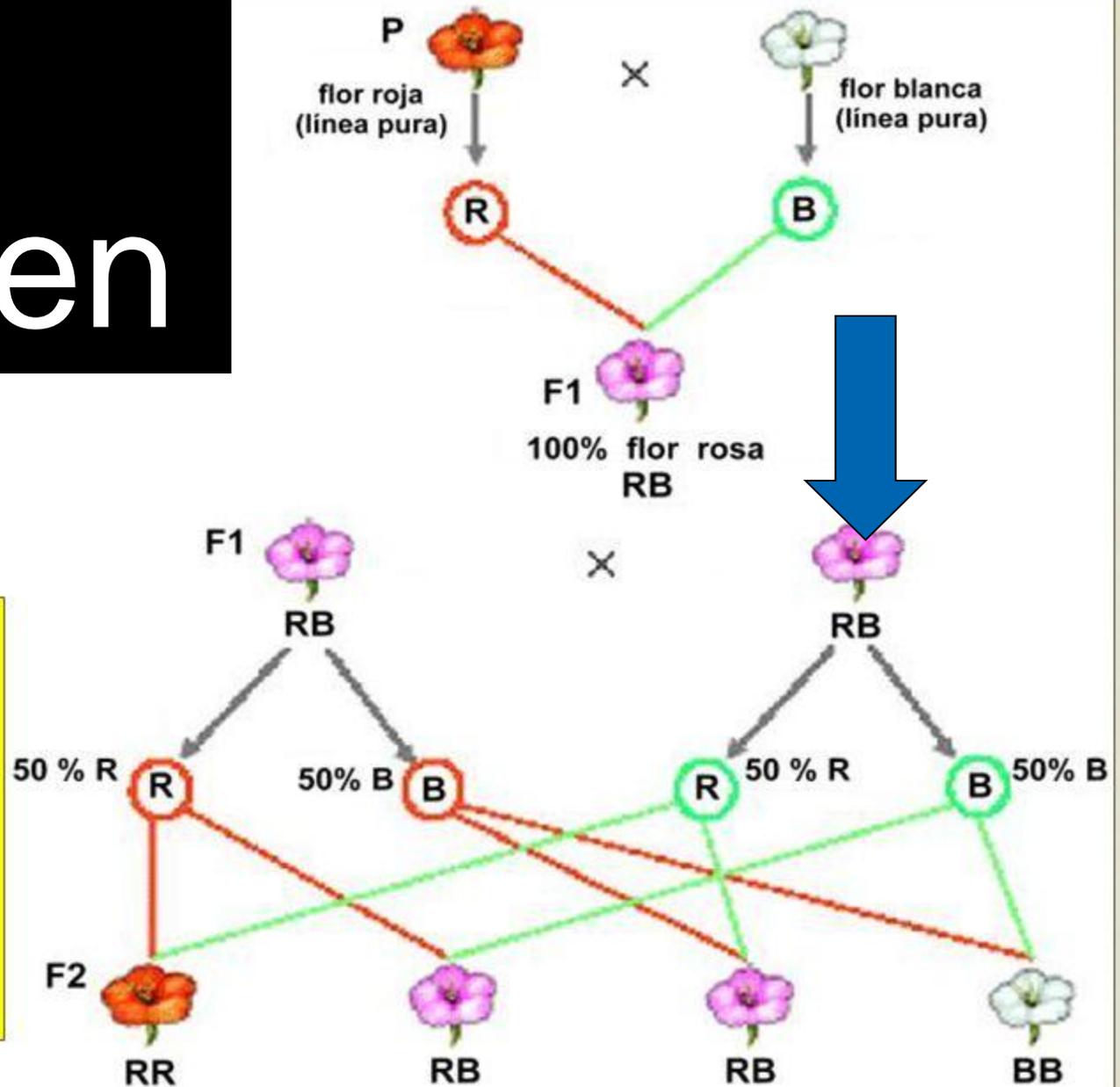




En resumen

Dominancia incompleta: el alelo dominante no domina totalmente al alelo recesivo, que llega a manifestarse parcialmente.

Codominancia: los alelos codominantes se manifiestan *ambos por completo* cuando están juntos.



3 Alelos múltiples



- En el caso de **alelos múltiples**, un individuo **diploide** tendrá como máximo dos de estos **alelos**, uno en cada uno de los **cromosomas homólogos**, aunque en la **población** se presenten más alelos para el mismo **gen**.



3 Alelos múltiples

- Hablamos de alelos múltiples cuando hay más de dos alelos alternativos posibles para especificar ciertos rasgos.

Gen Dominante



Gen Recesivo



ALELOS MULTIPLES

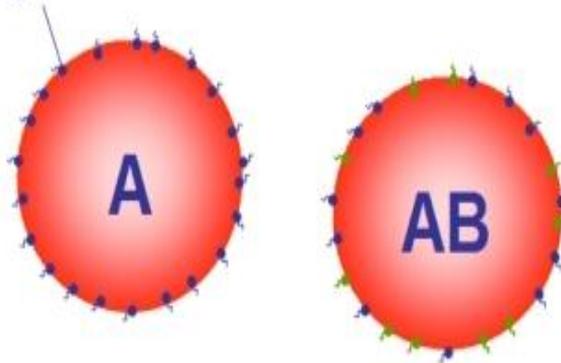
<https://youtu.be/o9EuNzsRI74>

ALELOS MÚLTIPLES

* **GLUCIDOS** Otorgan **propiedades inmunitarias**: por ej, en el eritrocito

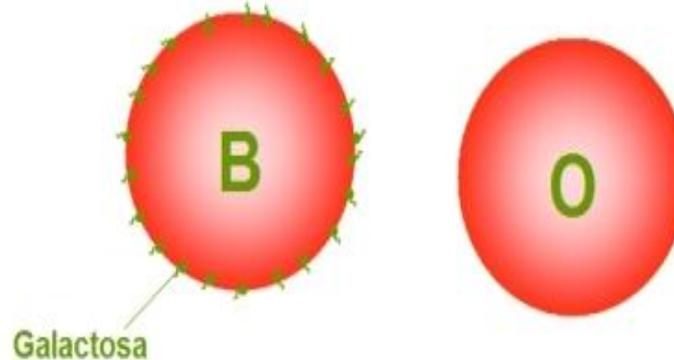
✓ **Grupo sanguíneo A**, presentan como monosacárido terminal una **N-acetilgalactosamina**

N-acetil-galactosamina



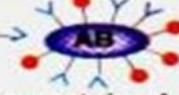
✓ **Grupo sanguíneo AB**, presentan ambos tipos de monosacáridos terminales.

✓ **Grupo sanguíneo B**, presentan como monosacárido terminal una **galactosa**.



✓ **Grupo sanguíneo O**, no presenta residuos terminales.

ALELOS MULTIPLES/CODOMINANCIA

Tipo sanguíneo	Eritrocitos
A	 glucoproteína A
B	 glucoproteína B
AB	 glucoproteína A y glucoproteína B
O	 ninguna glucoproteína

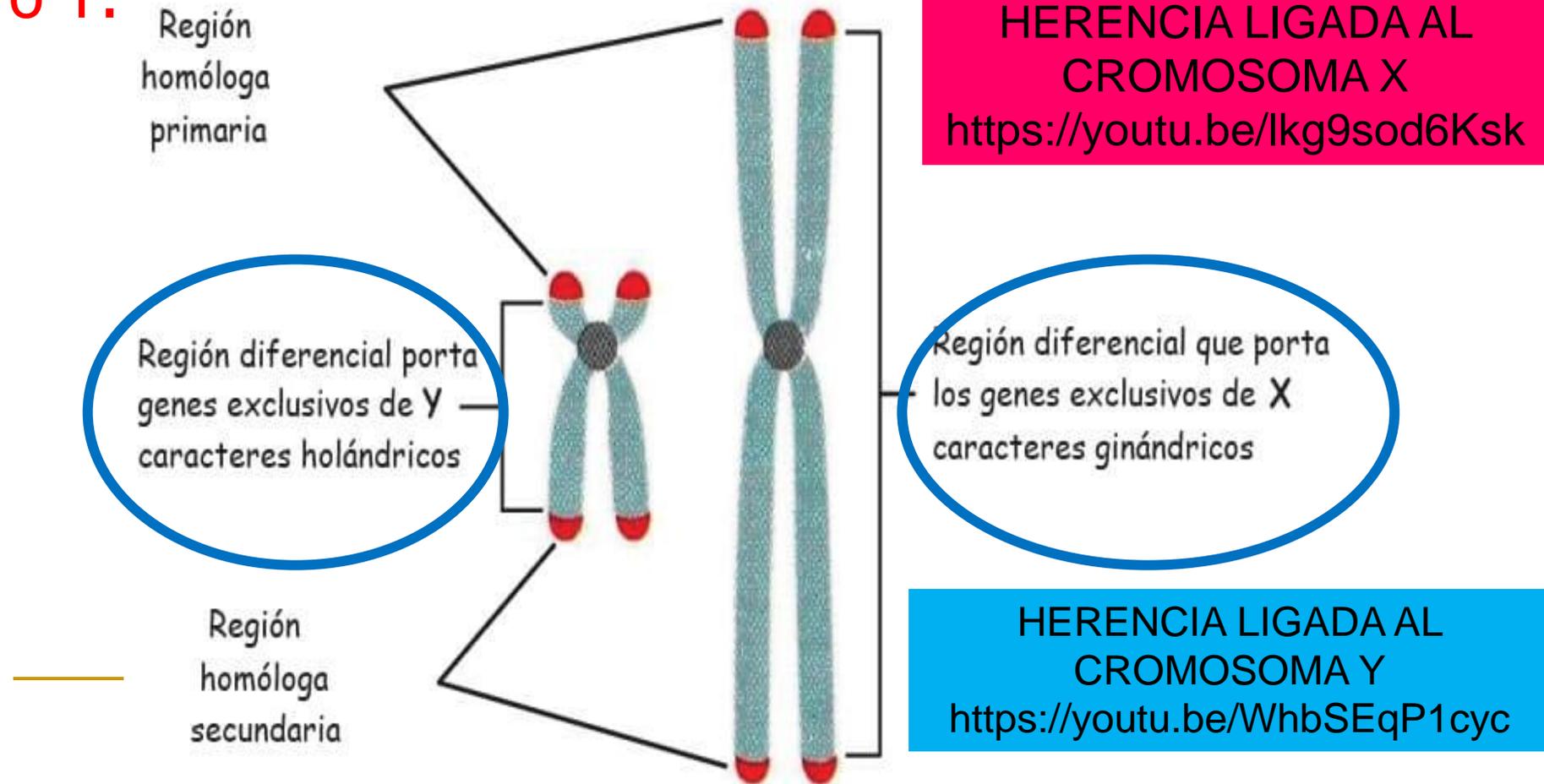
Tipos de sangre

<https://youtu.be/Da5FUwBGQP4>

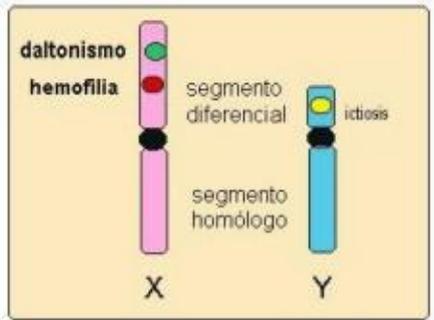
5 Herencia ligada al sexo



■ La herencia ligada al sexo se refiere a la transmisión y expresión en los diferentes sexos, de los genes que se encuentran en el sector **heterólogo del cromosoma X o Y.**

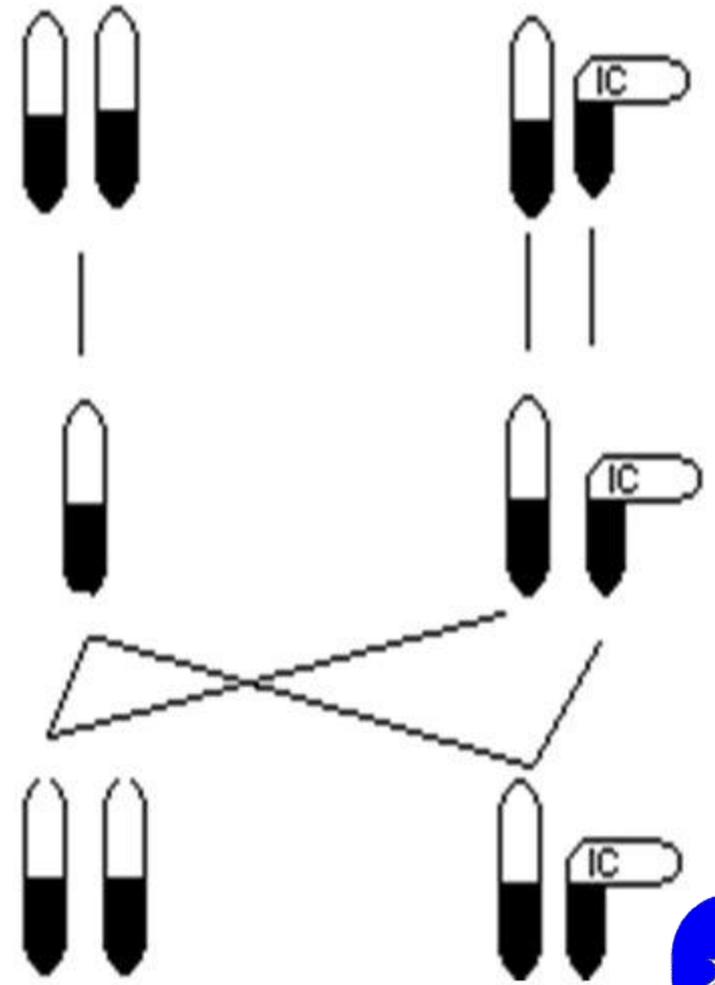


5 Genes situados en el segmento diferencial del cromosoma Y



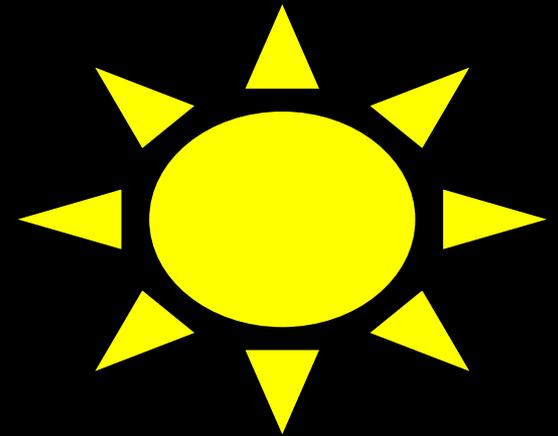
En el segmento diferencial del cromosoma Y está localizado el gen IC productor de la **ictiosis**. La enfermedad pasa del padre a todos los hijos varones

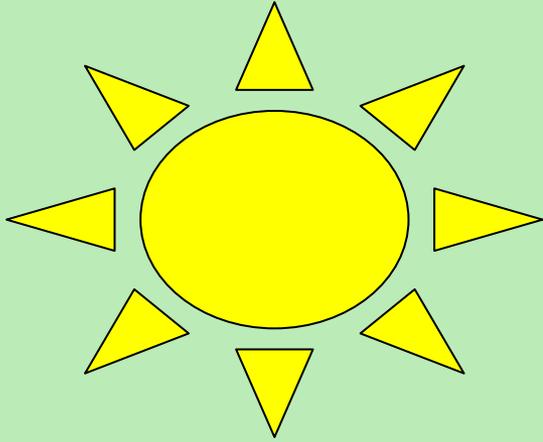
La ictiosis es una enfermedad cutánea de origen genético, que provoca que la piel se vuelva seca y escamosa, como la de un pez.



<https://youtu.be/lfNIjea3kvw>

<https://youtu.be/nXeBRwaN2Yg>





MUTACIONES

1. Mutación: es la alteración al azar de la información que llevan los genes, se define como cambio heredable en la secuencia de ADN de un cromosoma

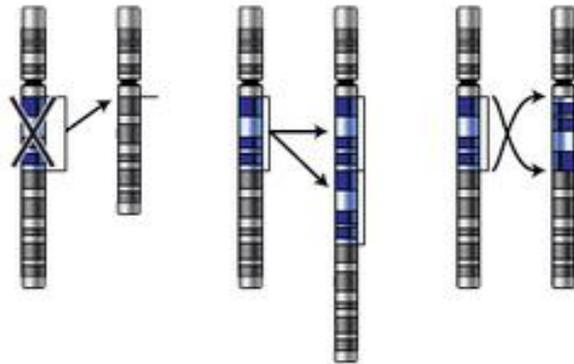


MUTACIÓN SOMÁTICA o EN LA LÍNEA GERMINAL

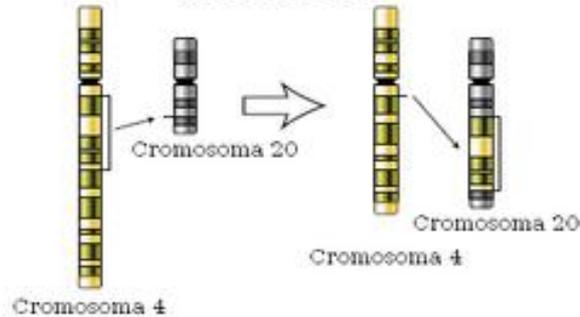
Somática: afecta a las células somáticas del individuo. **No se transmiten a la siguiente** generación.

En la línea germinal: afectan a las células productoras de células sexuales.. **Se transmiten a la siguiente generación**

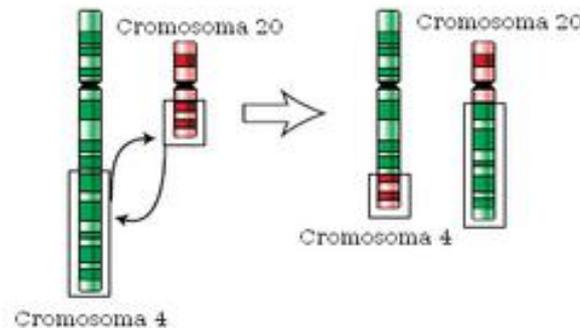
Borrado Duplicado Inversión



Inserción



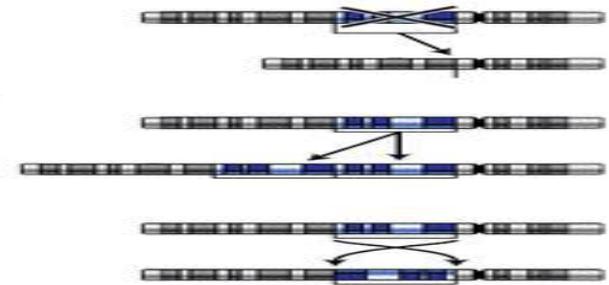
Translocación



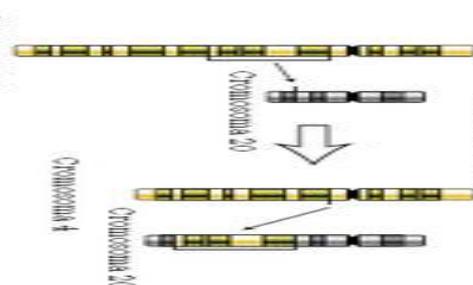
NIVELES MUTACIONALES

Mutación génica: mutación que afecta a un solo gen.

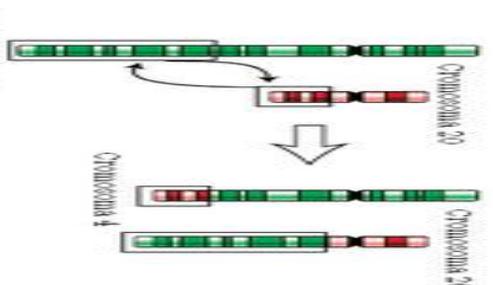
Mutación cromosómica: afecta **a un segmento** cromosómico que incluye varios genes o **a cromosomas completos** (por exceso o por defecto)



Inserción



Translocación

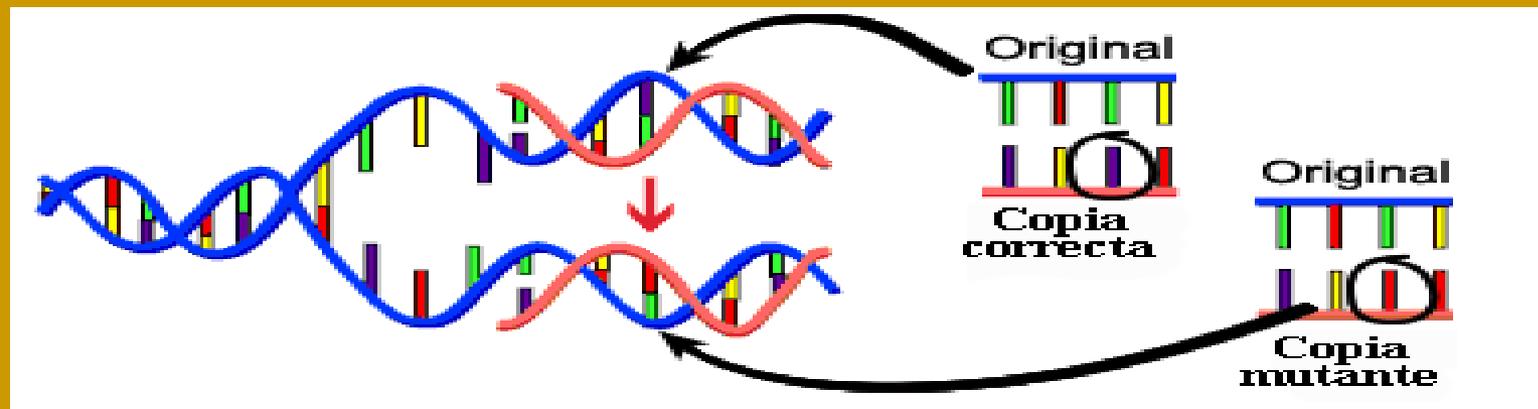


Mutación ???

Son cambios al azar que se producen en el ADN.

MUTACIONES: INCREMENTO DE LA VARIABILIDAD POBLACIONAL

Las mutaciones no tienen ninguna dirección respecto a la adaptación, son como un cambio al azar de una letra por otra



Pero a veces ciertos cambios pueden introducir nuevos significados, permitiendo nuevas funciones.



TIPOS DE MUTACIONES

Según las células afectadas

Afectan a gametos o células madre. Se transmiten a la descendencia. Sobre ellas actúa la selección natural.

Afectan a células somáticas y sus descendientes. Afectan al individuo. No son heredables. No juegan papel en la evolución.

Según la extensión del material genético afectado

CROMOSÓMICAS

Afectan a la disposición de genes en el cromosoma.

GÉNICAS

Provocan cambios en la secuencia de nucleótidos de un gen.

GENÓMICAS

Alteran el número de cromosomas típico de la especie.

Según su efecto

PERJUDICIALES

NEUTRAS

BENEFICIOSAS

Según su origen

AL AZAR

PROVOCADAS POR AGENTES MUTAGÉNICOS



TIPOS DE MUTACIONES

Según las células afectadas



Según la extensión del material genético afectado



Según su efecto



Según su origen



1. Mutación génica: mutación que afecta a la estructura de nucleótidos de un solo gen

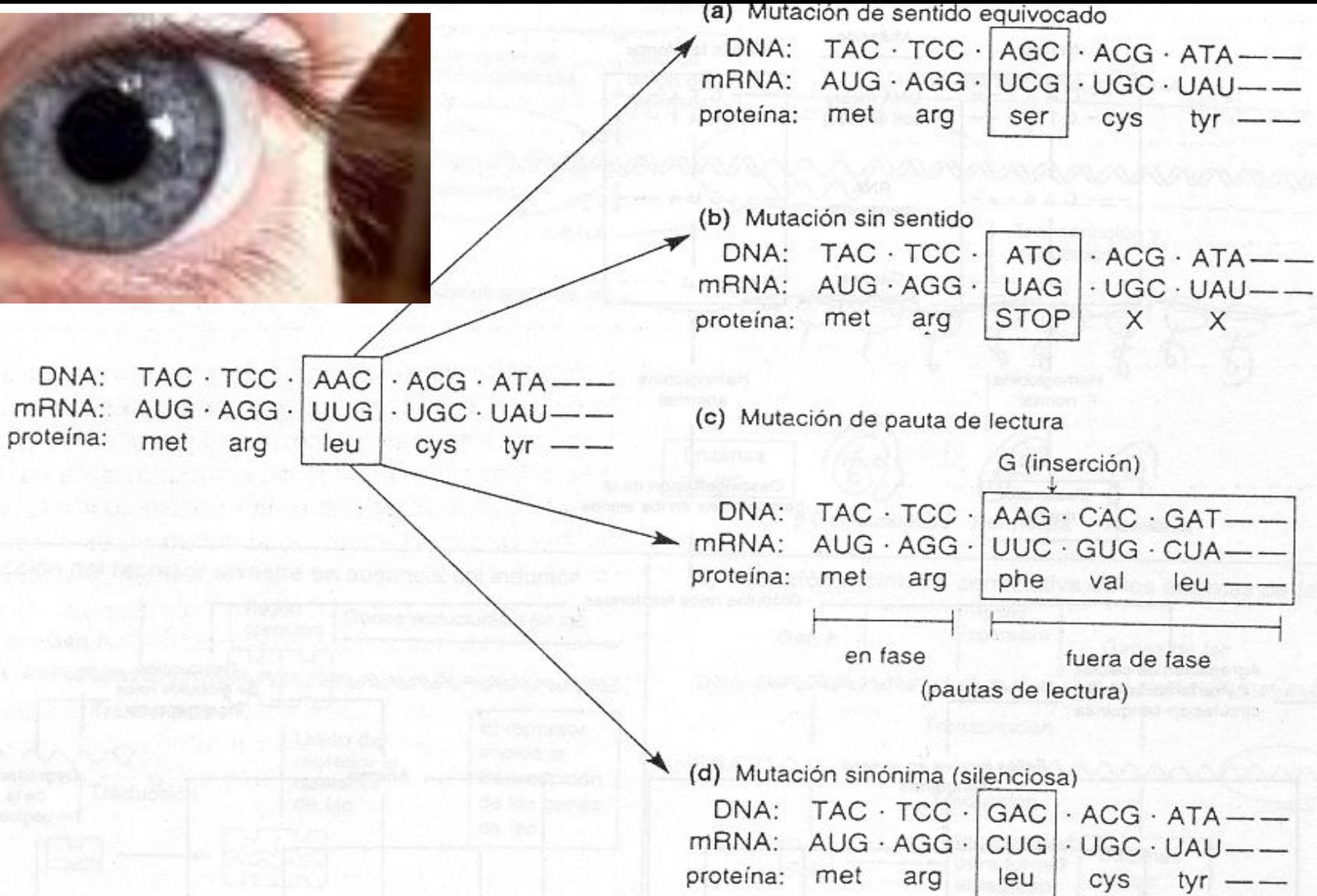
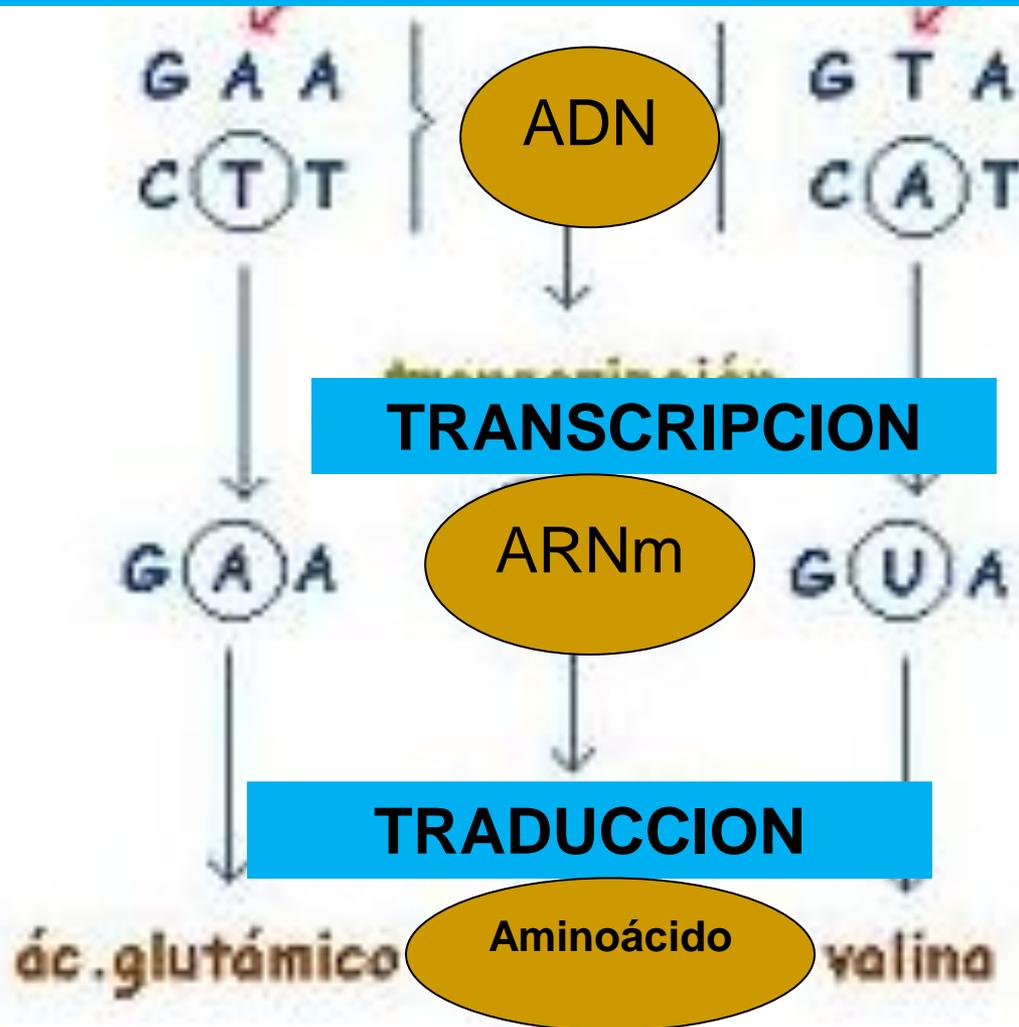


FIGURA 10-20 Diferentes clases de mutaciones producidas por los cambios de nucleótidos indicados.





1.-MUTACION GENICA



1.-MUTACION GENICA

ADN (una cadena)

Normal



Cambio en una base individual



Adición



Supresión



proteina: met arg leu cys tyr —

FIGURA 10-20 Diferentes clases de mutaciones producidas por los cambios de nucleótidos indicados.



Anemia falciforme

causada por un único cambio
aminoacídico

Resulta al mutar el gen de la globina beta, que se encuentra en el
cromosoma 11.



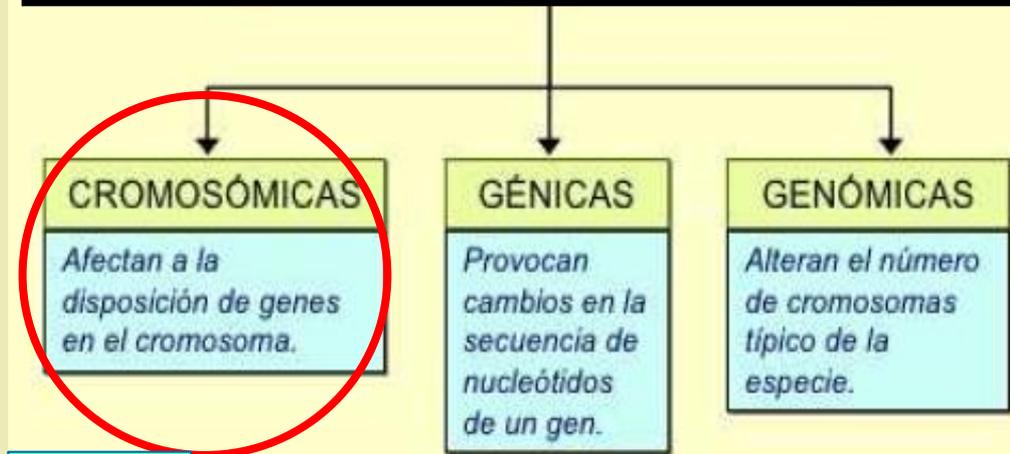
Sustitución de una adenina por
una timina en la secuencia de
aminoácidos del gen



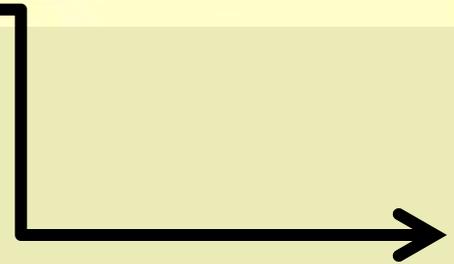
La malformación de glóbulos rojos que dificulta la circulación, por ello se obstruyen los vasos sanguíneos y los pacientes sufren síntomas como dolor en las extremidades o mareos frecuentes. Los glóbulos rojos padecen de una vida más corta, provocando anemias continuas

TIPOS DE MUTACIONES

Según la extensión del material genético afectado

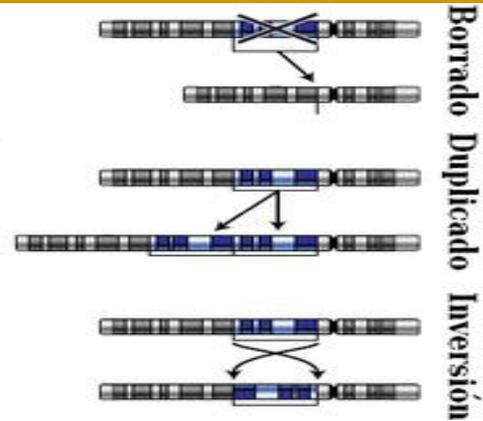
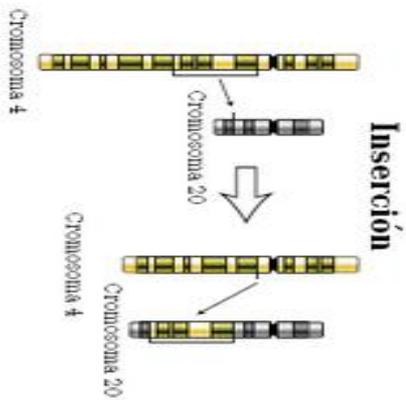
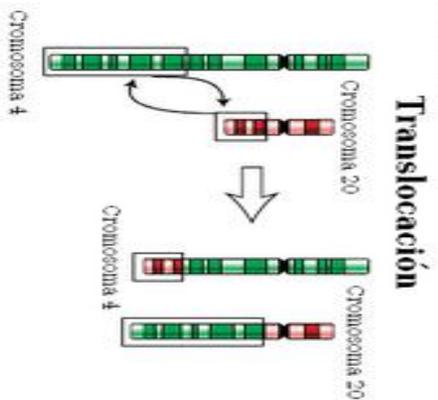


2



Mutación cromosómica

Afecta a la **estructura del cromosoma**:



desaparición de un segmento con varios genes



rotura de un segmento y su integración en otra parte del cromosoma

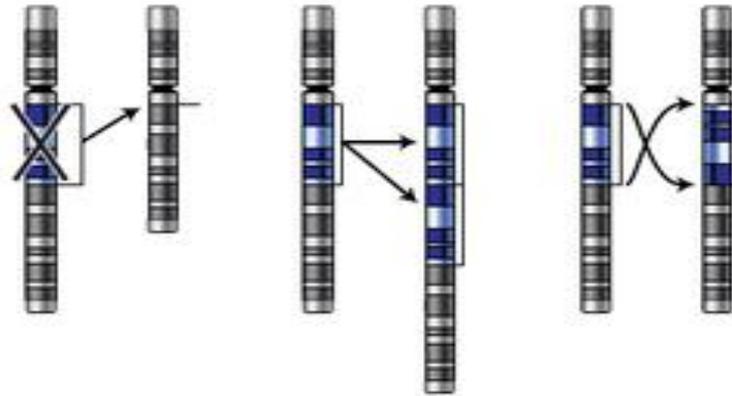


rotura de un segmento y su integración en otro cromosoma

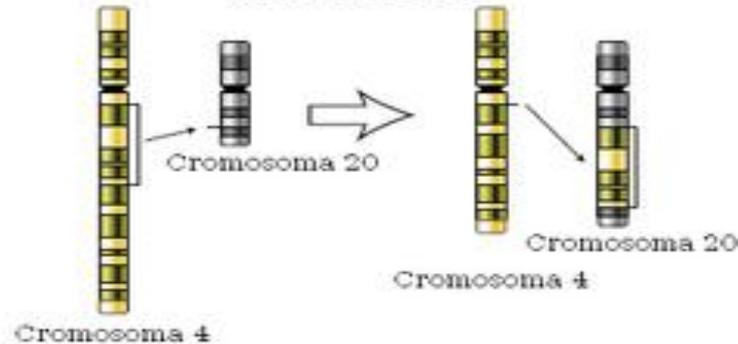
Mutación cromosómica



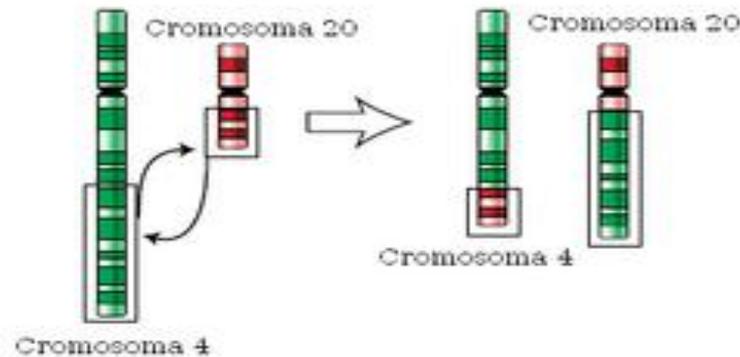
Borrado Duplicado Inversión



Inserción



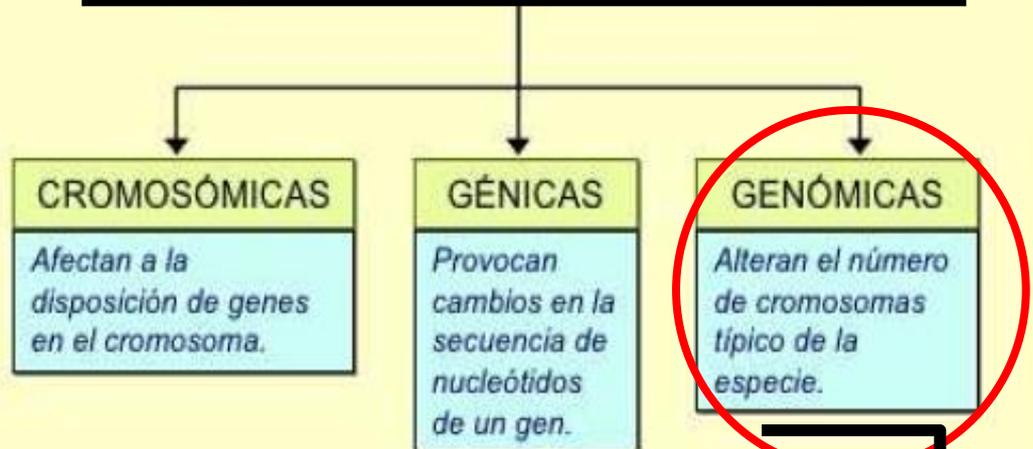
Translocación



Afecta *a un segmento cromosómico* que incluye varios genes o *a cromosomas completos* (por exceso o por defecto)

TIPOS DE MUTACIONES

Según la extensión del material genético afectado



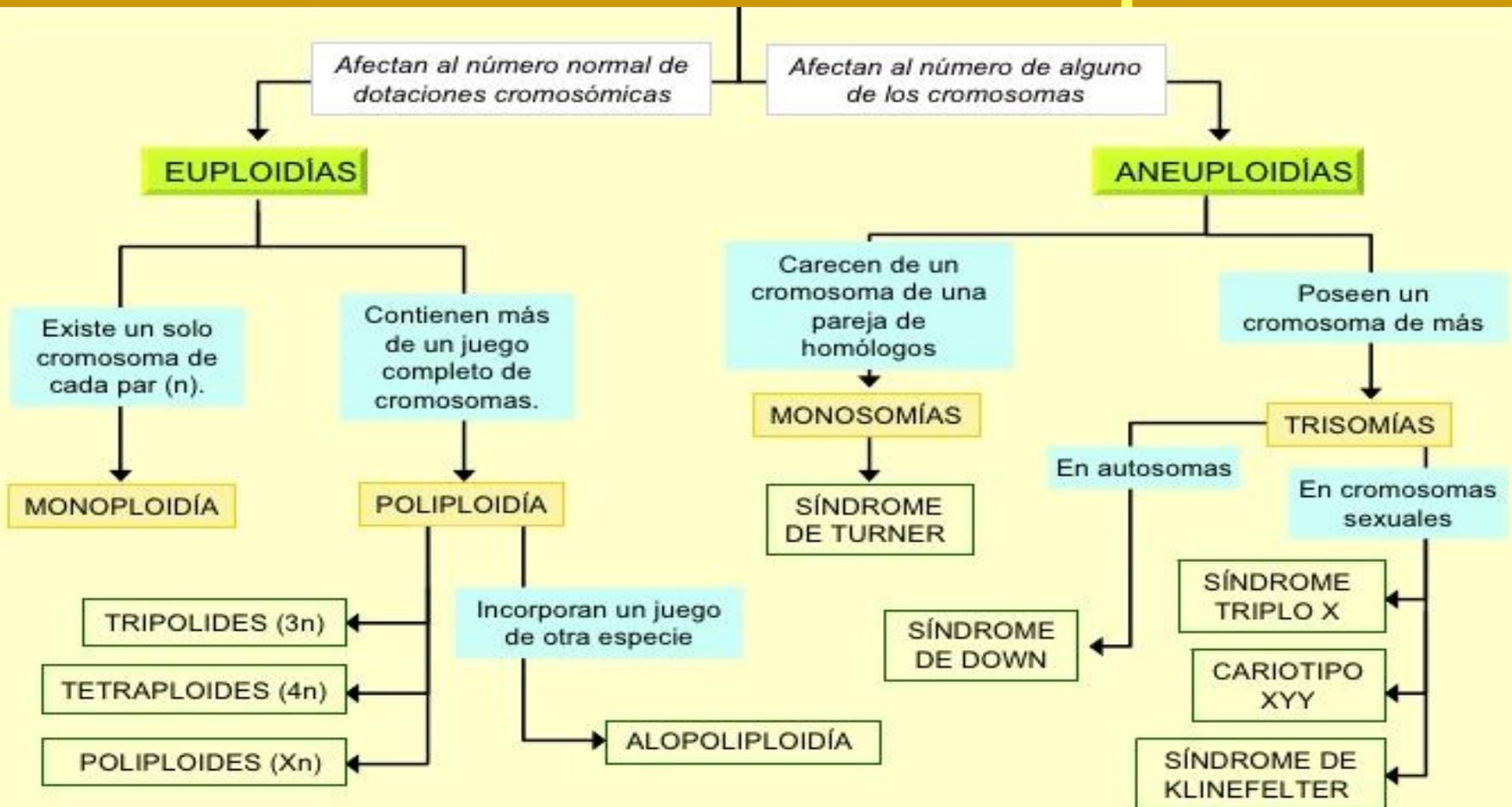


3

Mutación genómica

Afecta al **número de cromosomas**:

Se debe a la aparición de **un cromosoma** más o a la **dotación cromosómica completa**.



1. ¿Qué puede causar una mutación del tipo Inserción?
2. ¿Qué puede causar una mutación del tipo Delección?
3. ¿Qué puede causar una mutación del tipo Substitución?
4. ¿Qué puede causar una mutación del tipo Duplicación?



<http://www.unprofesor.com>