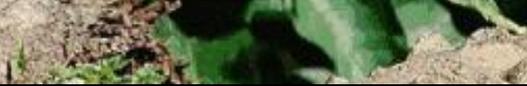
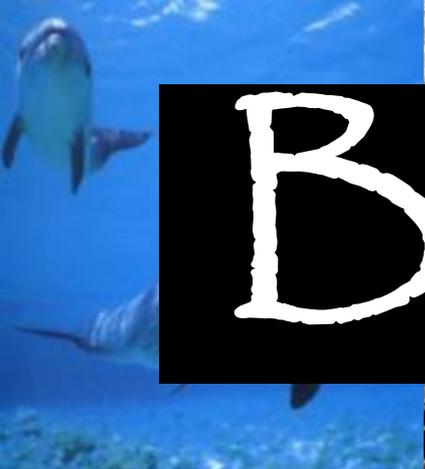




U.N.P.S.J.B.



BIOLOGÍA

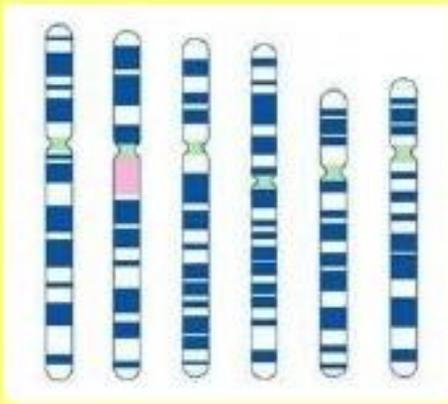
MEDICINA

Primer Cuatrimestre 2025



RECORDAMOS

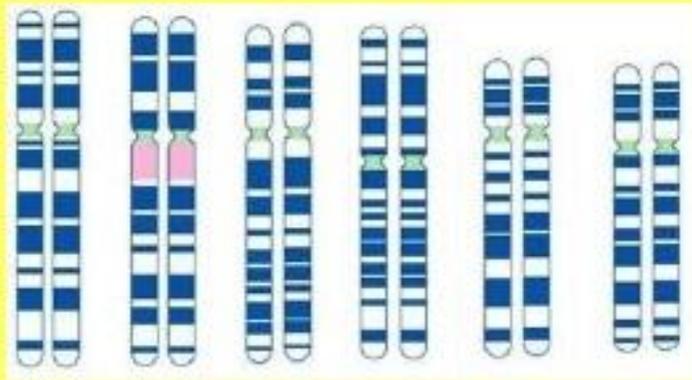
¿HAPLOIDE O DIPLOIDE?



$n = 6$

CÉLULA HAPLOIDE: tiene
UNJUEGO DE CADA CROMOSOMA

n



$2n = 12$

CÉLULA DIPLOIDE: tiene
DOS JUEGOS DE CADA CROMOSOMA

$2n$



HOMÓLOGOS

G1

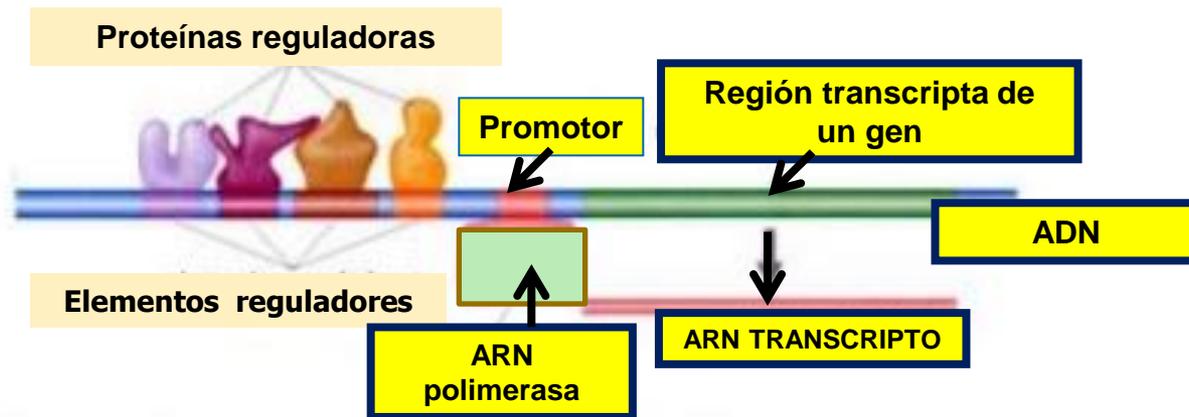


REGULACION DE LA TRANSCRIPCIÓN EN EUCARIOTAS

Está determinada por factores de transcripción basales y por factores de transcripción especializados (activadores o silenciadores/represores).

En los genes eucariotas hay 3 tipos de secuencias génicas reguladoras:

- El promotor
- Las secuencias potenciadoras (intensificadoras ó enhancers).
- Las secuencias silenciadoras (silencers)

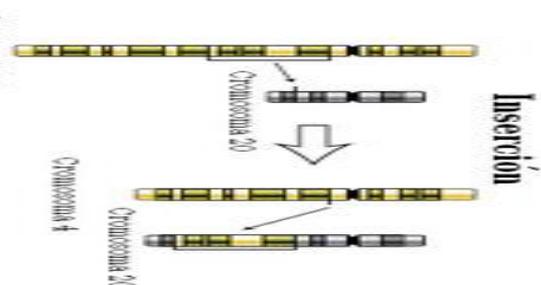
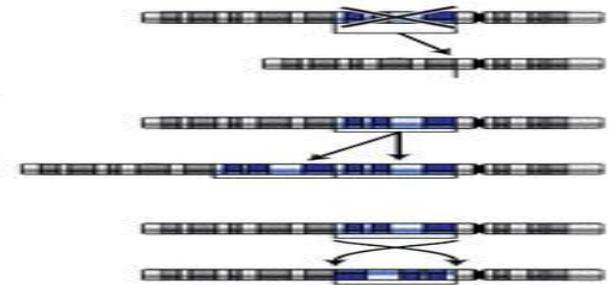


ESTRUCTURA BASICA DE UN GEN EUCARIOTE Y PROTEINAS INVOLUCRADAS EN LA REGULACION DE LA TRANSCRIPCION

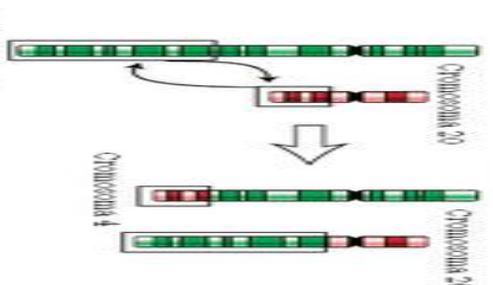


REGULACION GENICA EN EUCARIOTAS

- ❖ En Eucariotas, el control génico está orientado a la **ESPECIALIZACIÓN CELULAR**.
- ❖ La genómica indica que:
 - a. el **número de genes no varía mucho entre las especies**: los vertebrados tienen como mucho el doble de genes que los invertebrados
 - a. la complejidad evolutiva se correlaciona con el **AUMENTO DE GENES REGULADORES**
- ❖ Por eso, la gran complejidad de los organismos emerge de la **REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA** y **NO** de mutaciones en los genes estructurales o enzimáticos.



Translocación

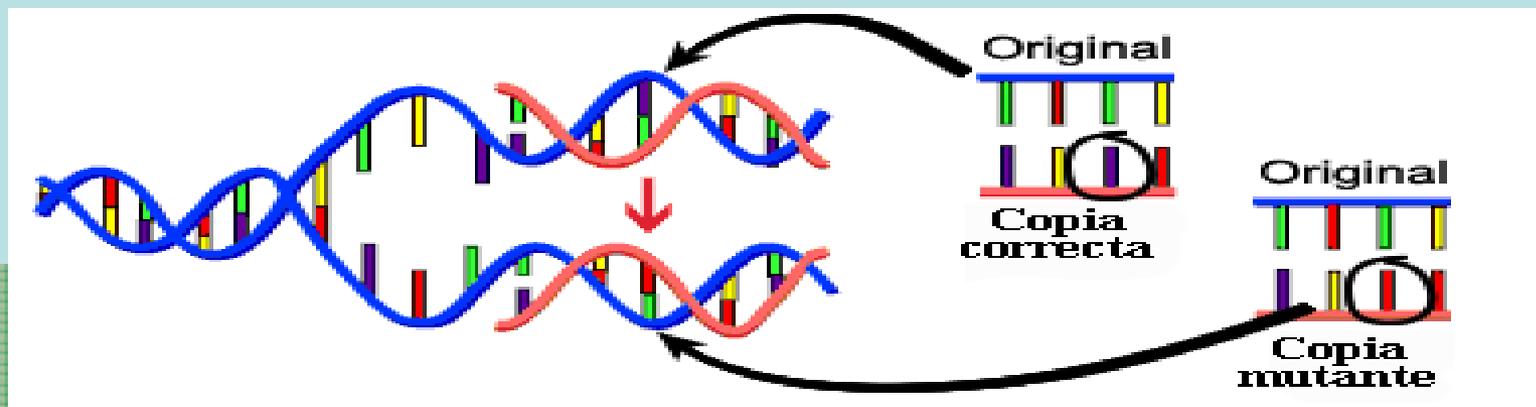


Mutación ???

Son cambios al azar que se producen en el ADN.

Sin mutación no hay nuevos genes
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.

Proteína p53

Esta proteína es p53
y es la responsable

Fénix

EL GEN SUPRESOR DE TUMORES P53, es el gen más frecuentemente mutado en cáncer humano

ESTA IMPLICADO EN DETENER LA FORMACIÓN Y DESARROLLO DE TUMORES.

Se activa cuando la célula sufre daños en su ADN

Cuando la célula es agredida, p53 activa sus funciones que conlleva:

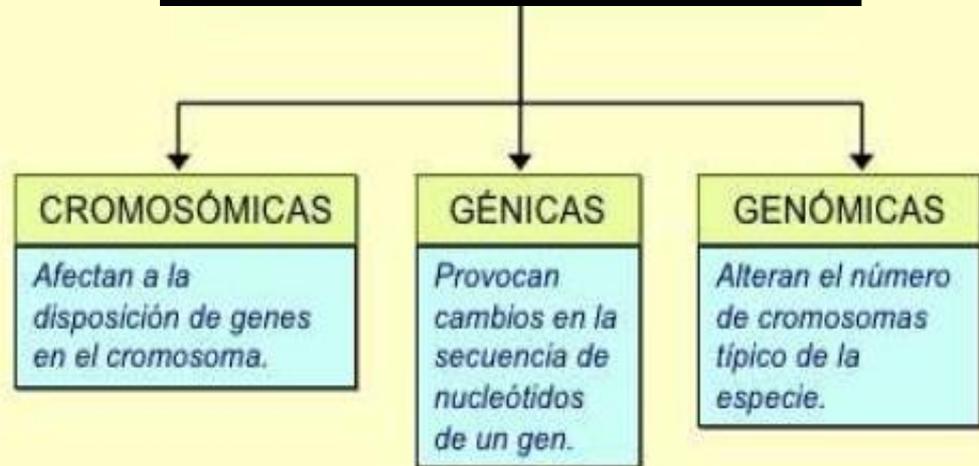
1. **LA PARADA DEL CICLO CELULAR,**
2. **LA REPARACIÓN DEL DNA POR DAÑO O**
3. **LA ENTRADA EN APOPTOSIS.**

TIPOS DE MUTACIONES

Según las células afectadas



Según la extensión del material genético afectado



Según su efecto



Según su origen



MUTACION PUNTUAL O GENICA

ADN (una cadena)

Normal



Cambio en una base individual



Adición



Supresión



RECORDAMOS:

- Alelos
- Homocigota
- Heterocigota
- Autosomas
- Cromosomas Sexuales



ALELOS:

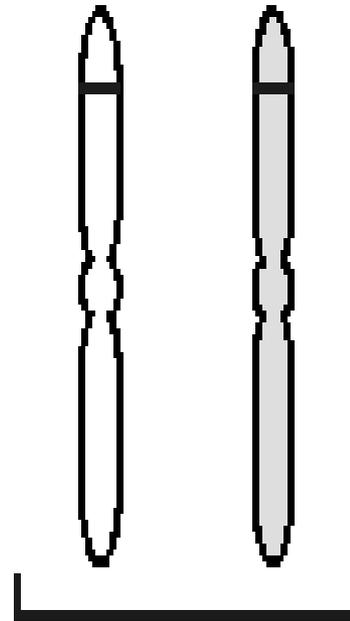
Genes que llevan dos o más informaciones alternativas sobre un mismo rasgo.

Genes alelos

G1

(A)

Gen para semilla amarilla

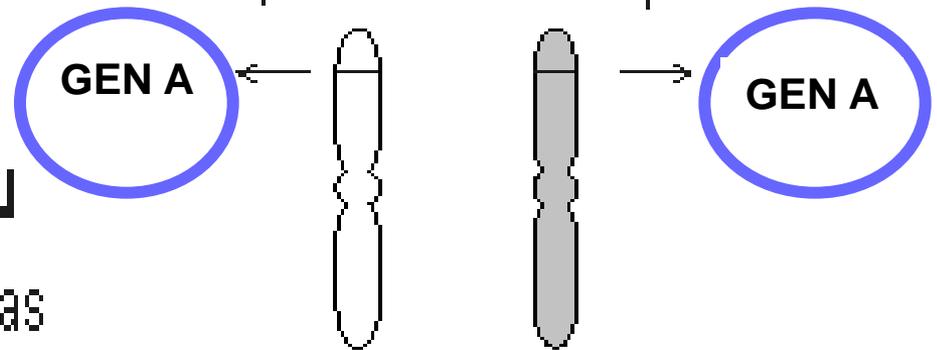


(A)

Gen para semilla amarilla



par de homólogos



par de cromosomas
homólogos

HOMOCIGOTA

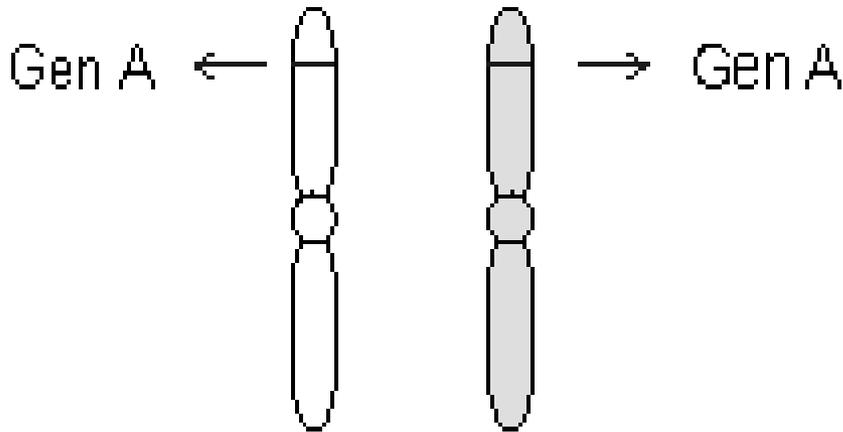
Cada cromosoma
HOMOLOGO
tendrá **GENES**
QUE AFECTAN
AL MISMO
CARÁCTER
HEREDITARIO

Los genes alelos se separan durante la meiosis, de tal manera que se puede recibir cualquiera de ellos, pero no ambos.

ALELOS :

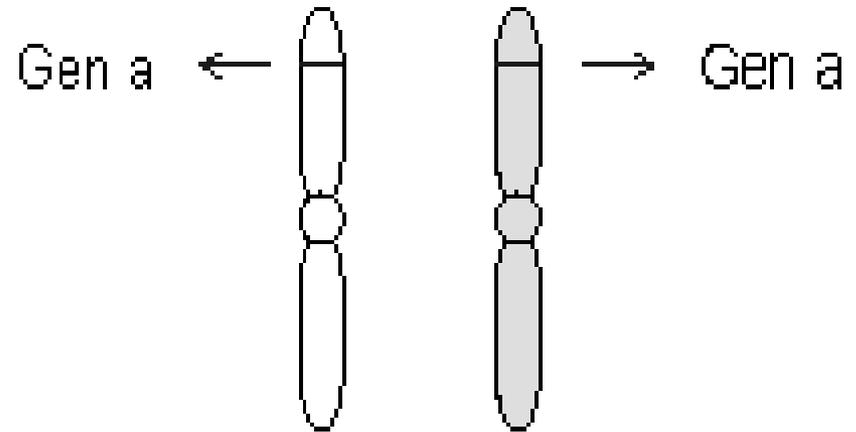
Genes alelos

PAR DE HOMOLOGOS



**HOMOCIGOTA
DOMINANTE**

PAR DE HOMOLOGOS



**HOMOCIGOTA
RECESIVO**

G1

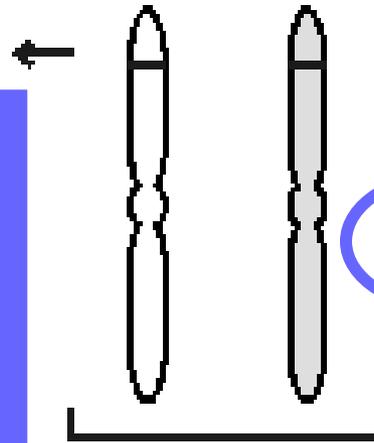
ALELOS

■ Genes que llevan dos o más informaciones alternativas sobre un mismo rasgo.

Genes alelos

G1

(A) Gen para semilla amarilla



Gen para semilla verde (a)
par de homólogos

Cada cromosoma **HOMOLOGO** tendrá **GENES QUE AFECTAN AL MISMO CARÁCTER HEREDITARIO**

SI LA INFORMACION **NO ES** IGUAL en el otro cromosoma

Gen A

Gen a

par de cromosoma homólogos

HETEROCIGOTA

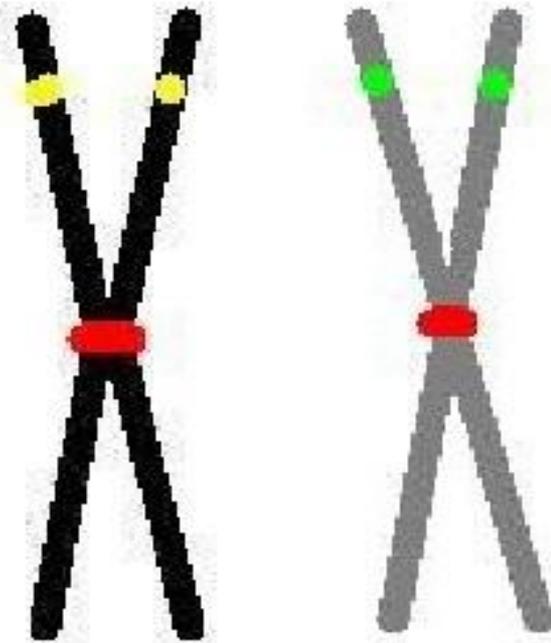
Los genes alelos se separan durante la meiosis, de tal manera que se puede recibir cualquiera de ellos, pero no ambos.

GENES EN CROMOSOMAS HOMÓLOGOS

HETEROCIGOTA



Cada cromosoma homólogo tendrá genes diferentes al otro cromosoma.



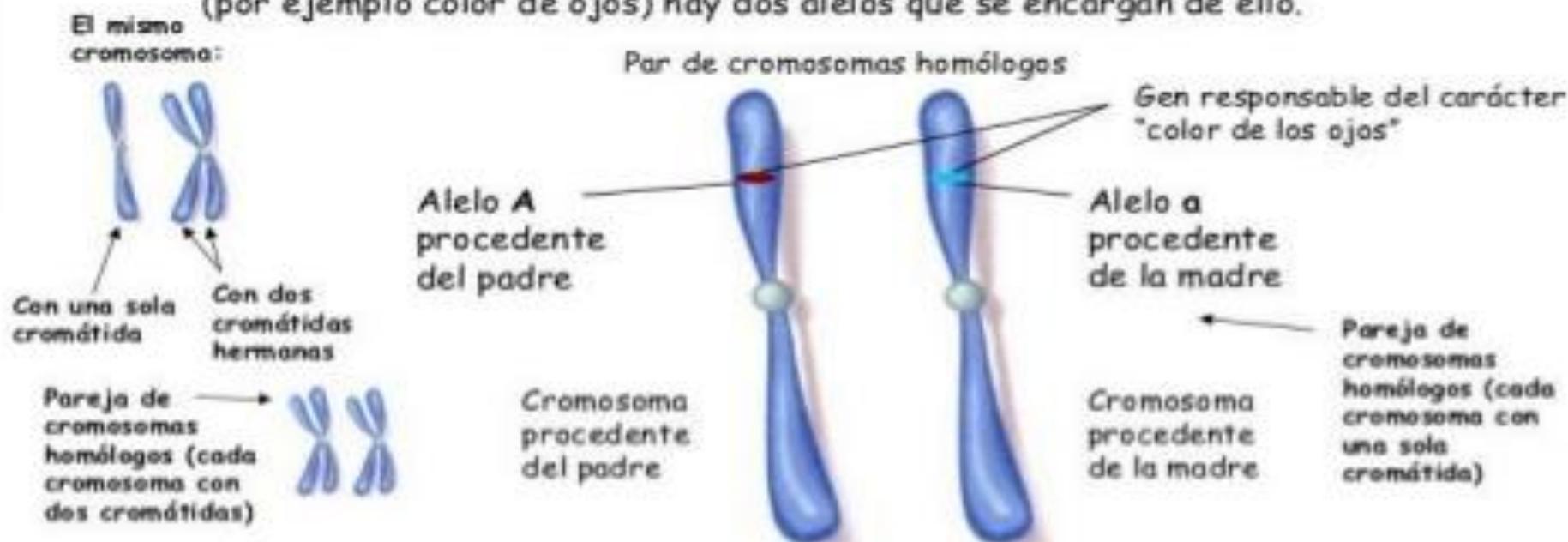
G2



Iguales o diferentes

Cromosomas homólogos y genes alelos

Los genes trabajan por parejas, ya que para un mismo carácter (por ejemplo color de ojos) hay dos alelos que se encargan de ello.



Si lo piensas, sólo podrá haber tres tipos de personas: AA, Aa y aa

AA } Los individuos con el mismo tipo de alelo se denominan **HOMOCIGOTOS** para ese carácter

aa } Los individuos con los dos alelos diferentes se denominan **HETEROCIGOTOS** para ese carácter

Aa }

Conceptos



GENETICA

Es la disciplina unificadora de la biología.

es el estudio de la herencia, o cómo los caracteres se transmiten de padres a hijos

se enfoca en estudiar cómo los genes, determinan las características de los organismos



GENOMA

Es la **secuencia total de ADN** que posee un organismo en particular.

en **EUCARIONTES** comprende el ADN contenido en el núcleo celular, y el de orgánulos como las mitocondrias y los plastos.

En **PROCARIOTAS** comprende el ADN de su nucleoide.

CROMOSOMA

cada una de las estructuras altamente organizadas, formadas por **ADN** y proteínas, que contiene la **información genética** de un **ser vivo**.

GEN

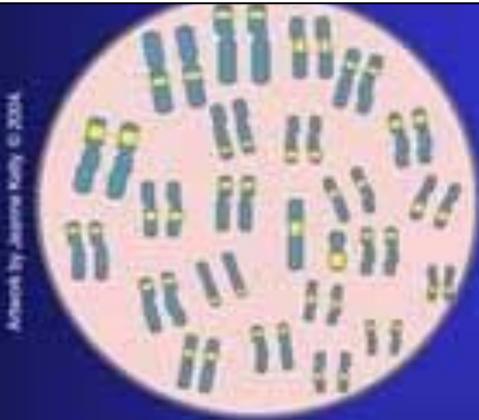
es considerado la unidad de almacenamiento de información genética, también se le conoce como una secuencia de nucleótidos de ADN, que contiene la información para la síntesis de una macromolécula con función celular específica. Están localizados en los cromosomas.

CONCEPTOS BASICOS

Genotipos y Fenotipos

El "**GENOTIPO**" es la información **hereditaria** completa de una célula u organismo. Todos los genes o alelos **que codifican ..**

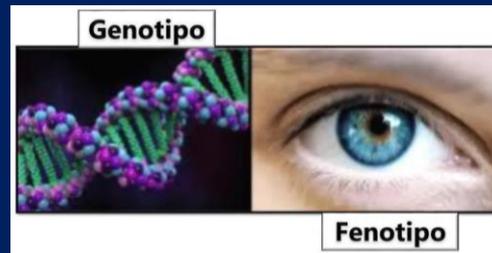
El "**FENOTIPO**" es la expresión del genotipo. Son las propiedades reales, rasgos de un organismo, como la **morfología**, el **desarrollo** o el **comportamiento** o patologías.





GENETICA

1.- ¿Qué es la genética mendeliana?



2.- ¿Cuál es la herencia NO mendeliana?



Recordamos a Gregor Mendel

Gregor Mendel fue un monje austríaco considerado el **padre de la genética**

SUS EXPERIENCIAS y aportes al desarrollo de la genética.....



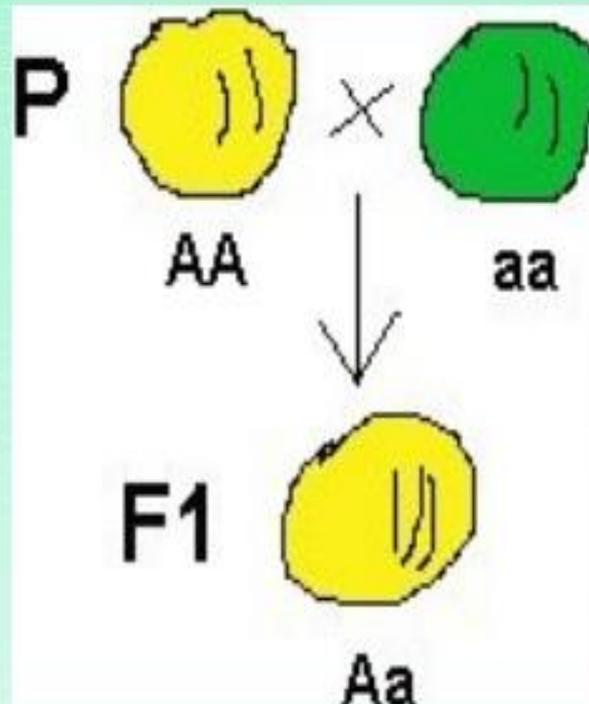
Mendel experimentó con el guisante de jardín, por sus características bien diferenciadas y su facilidad de cultivo.



PRIMERA LEY DE MENDEL

LEY DE LA UNIFORMIDAD

HOMOCIGOTO
DOMINANTE

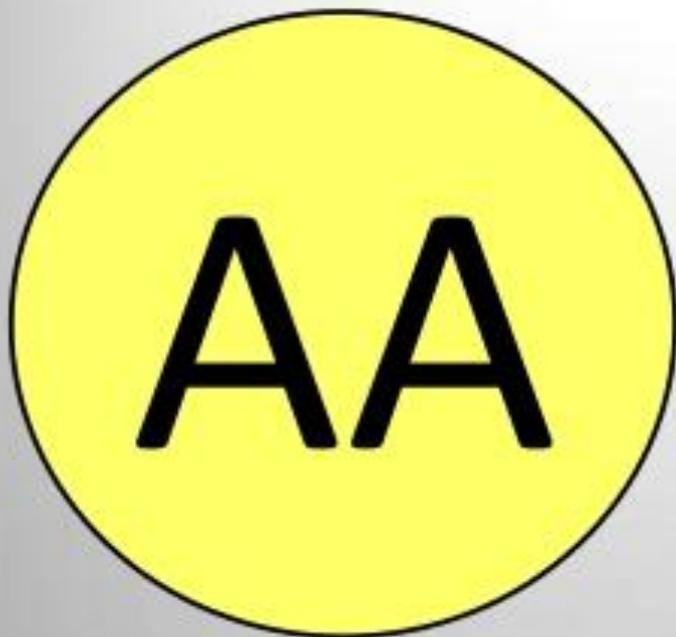


HOMOCIGOTO
RECESIVO

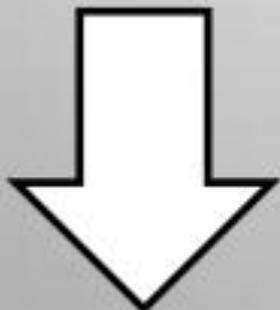
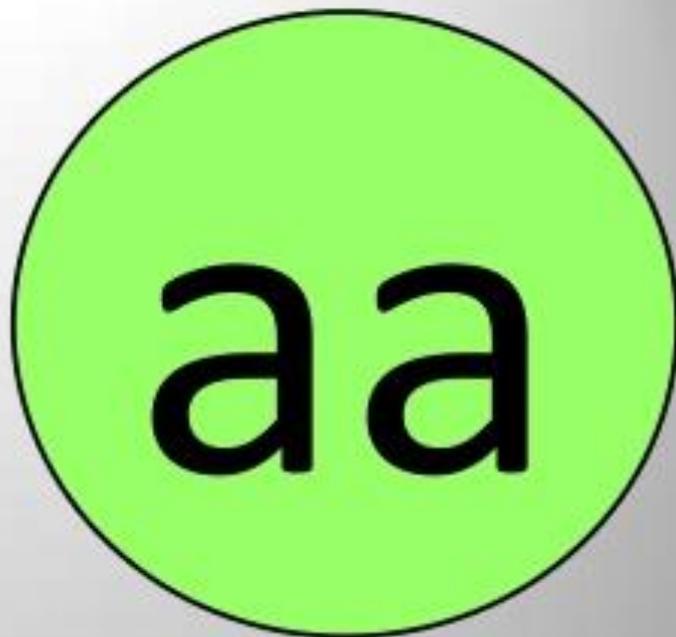
HETEROCIGOTO

“Cuando se cruzan individuos de raza pura, los híbridos resultantes son todos iguales entre sí y presentan el **FENOTIPO** dominante”

P₁

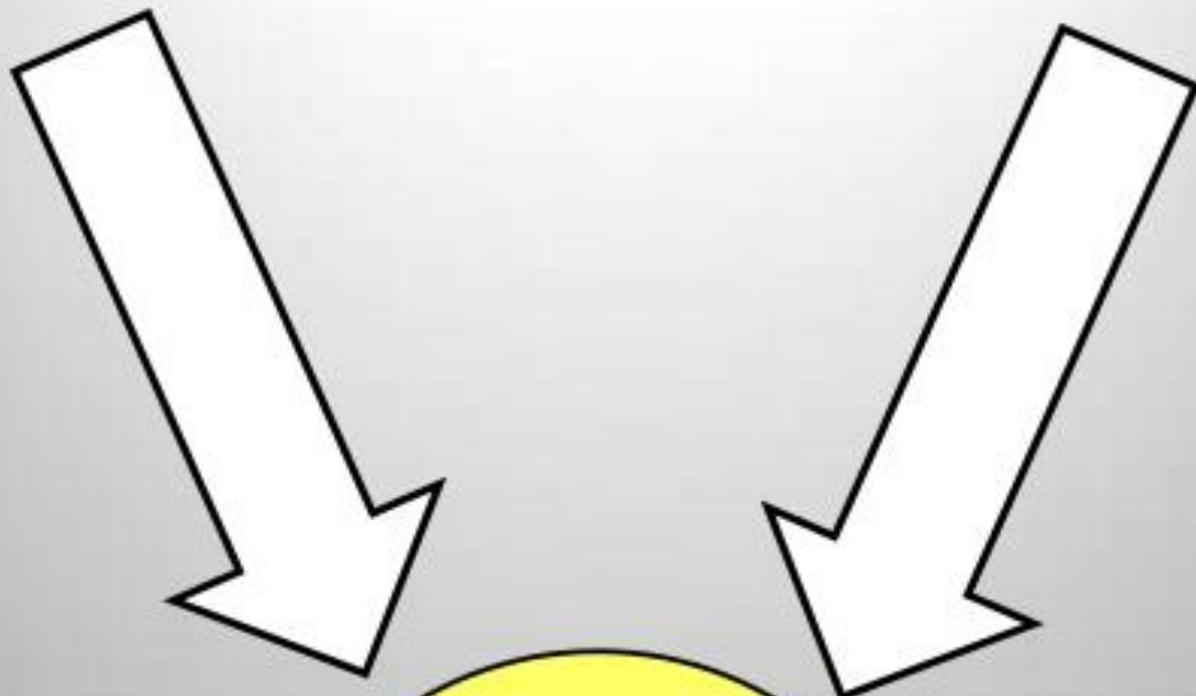


x



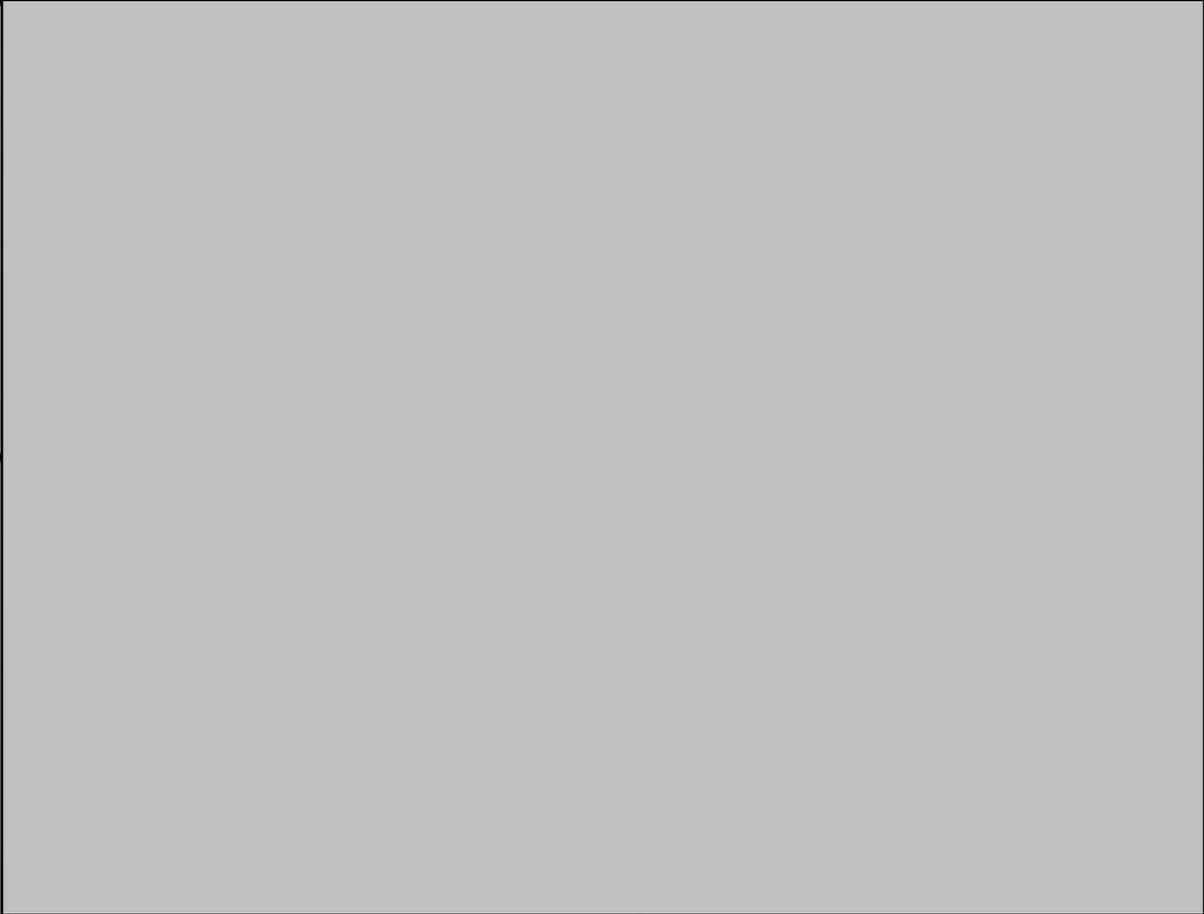
G₁

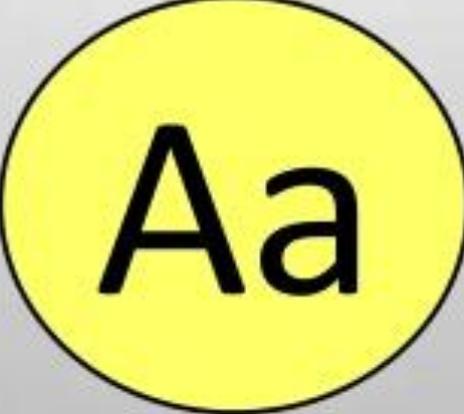
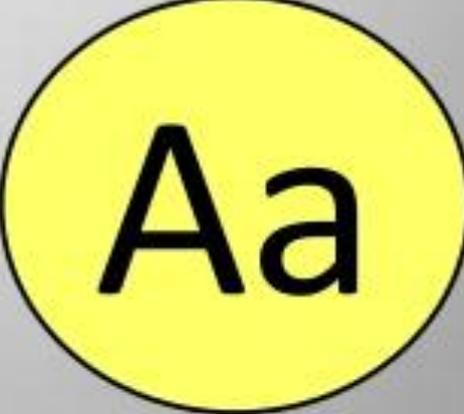
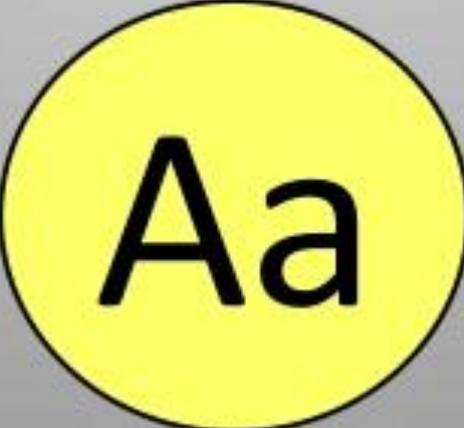
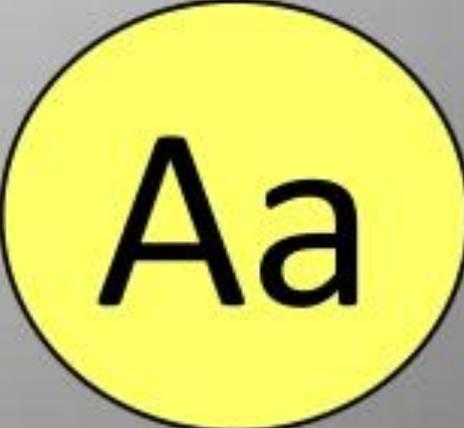




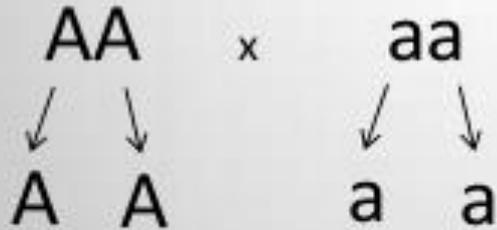
Aa

F₁



F₁

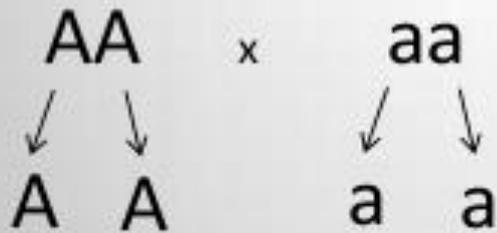


♀ \ ♂	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Con el fin de facilitar la escritura de genotipos, se puede construir el llamado tablero de Punnett, colocando en la línea horizontal superior los gametos de un sexo y en la columna de la izquierda los de otro sexo

“Cuando se cruzan individuos de raza pura, los híbridos resultantes son todos iguales entre sí y presentan el fenotipo dominante”

F₁



♀ \ ♂	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Resultados

- **Fenotipo:**
 - 100% Plantas de guisantes con semillas amarillas
 - Proporción: 4:4
- **Genotipo:**
 - 100% Individuos Heterocigotos (Aa)
 - Proporción: 4:4

“Cuando se cruzan individuos de raza pura, los híbridos resultantes son todos iguales entre sí y presentan el fenotipo dominante”



SEGUNDA LEY DE MENDEL

También conocida como la Ley de la Segregación, Ley de la Separación Equitativa, o hasta Ley de Disyunción de los Alelos.

Fuente: *leyesdemendel.com*. (s.f.). Recuperado el 08 de Abril de 2017, de <http://leyesdemendel.com/segunda-ley-de-mendel>

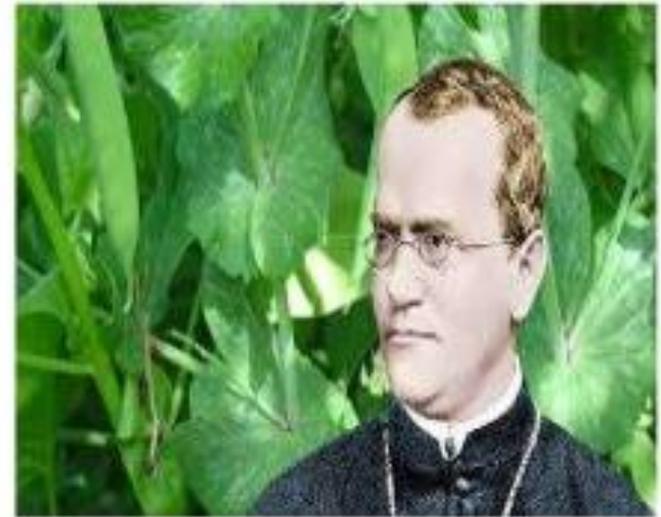


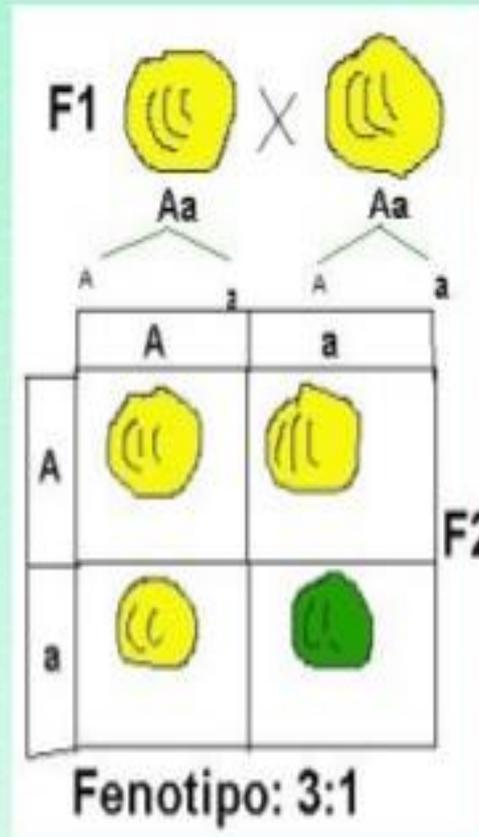
Figura 1 : Gregor Mendel
Fuente: <https://www.famousScientists.org/gregor-mendel/> Recuperado el 08 de Abril de 2017

Mendel cruzo plantas parentales **amarillas y lisas** con líneas puras de **plantas verdes y rugosas**. En esta ocasión trabajo con dos pares de factores considerados en conjunto (**cruce dihíbrido**)

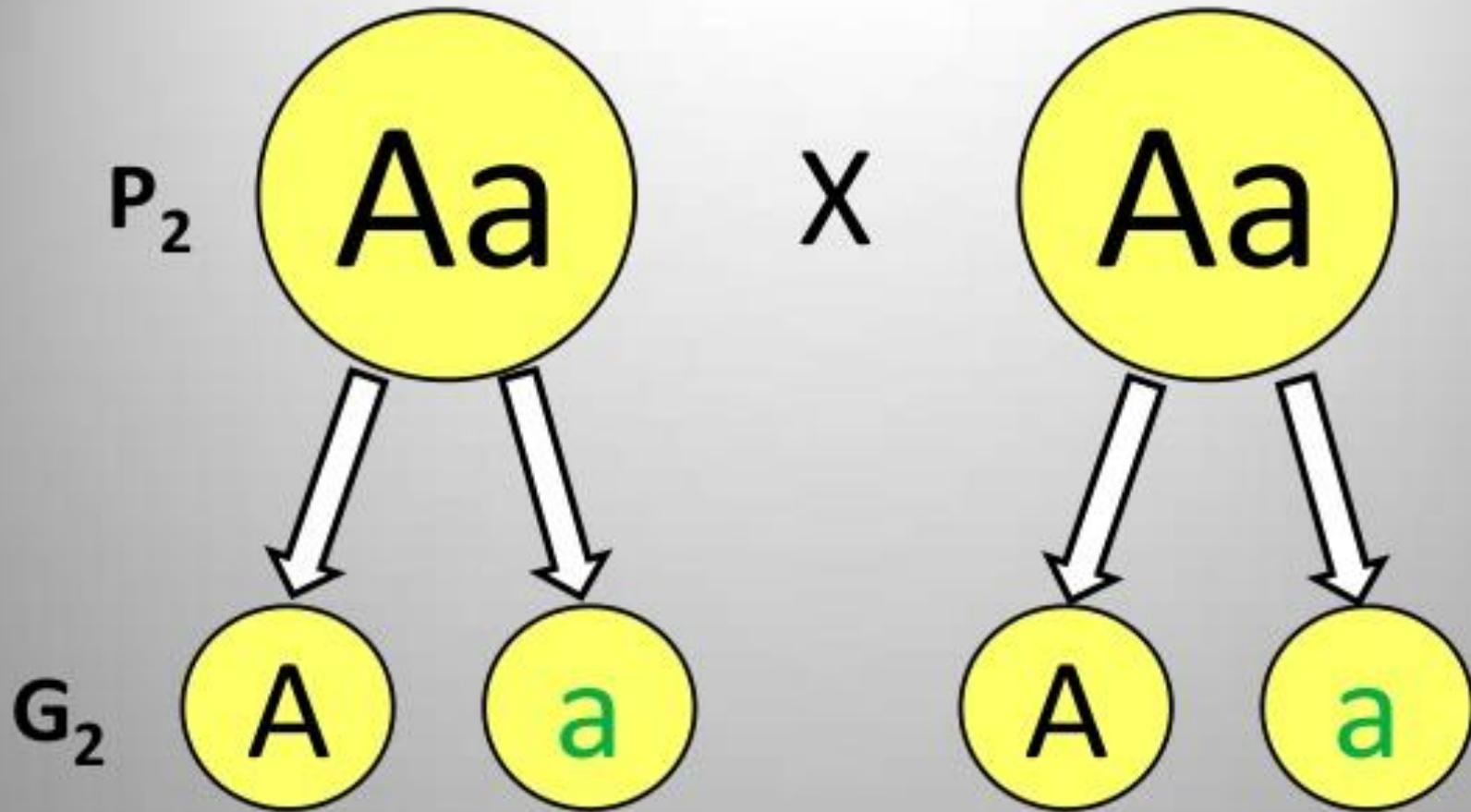


SEGUNDA LEY DE MENDEL

Los caracteres recesivos que no aparecen en la primera generación filial (F_1), reaparecen en la segunda generación filial (F_2) en la proporción de tres dominantes por un recesivo (3:1).



“Ciertos individuos son capaces de transmitir un carácter aunque en ellos no se manifieste”.



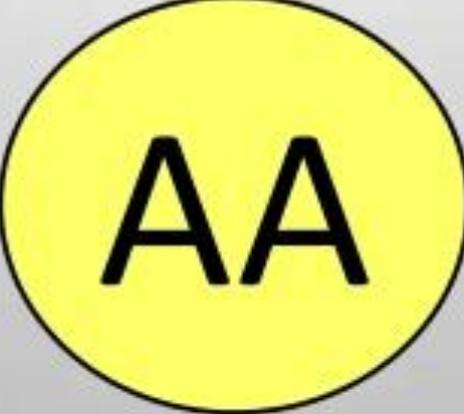
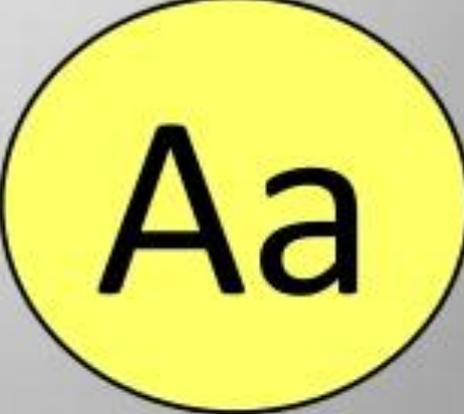
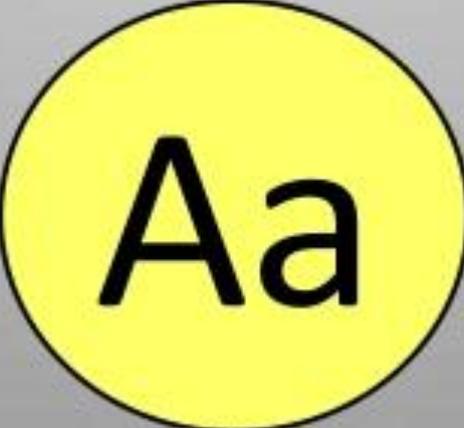


A

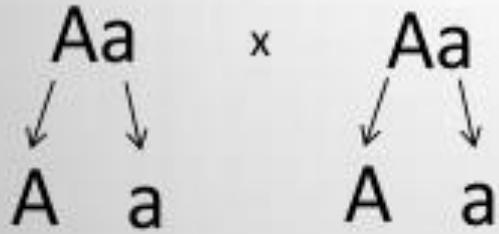
a

A

a

F₂



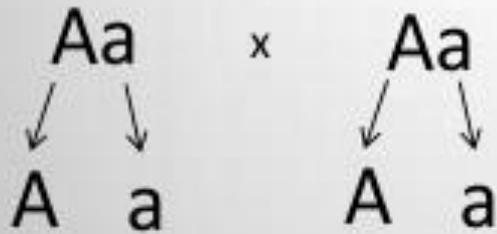
Resultados

♀ \ ♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

• Fenotipo:

• Genotipo:

F₂



Resultados

♀ \ ♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

- Fenotipo:**

- 75% Plantas de guisantes con semillas amarillas
- 25% Plantas de guisantes con semillas verdes
- Proporción: 3:1

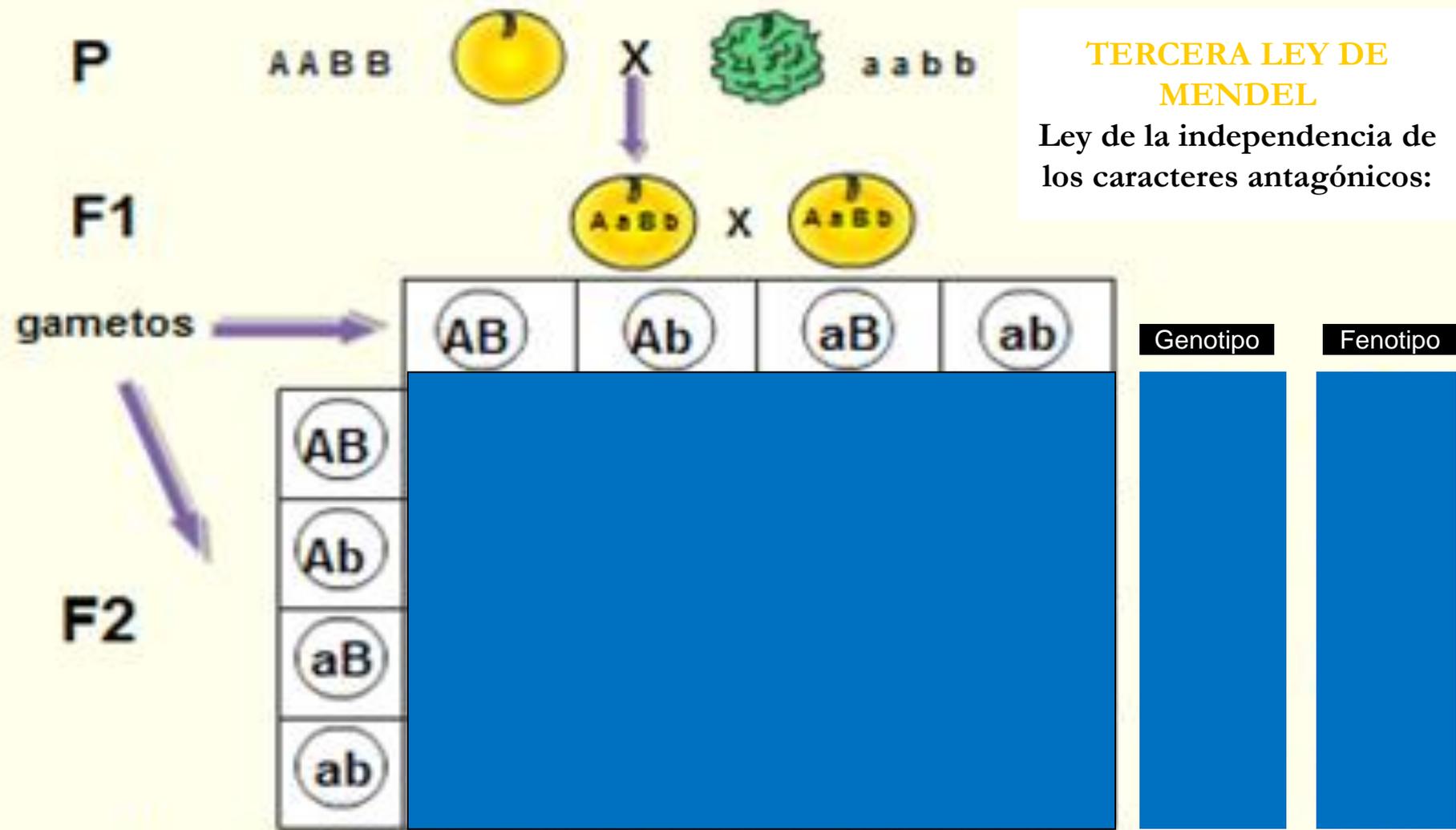
- Genotipo:**

- 50% Individuos Heterocigotos (Aa)
- 50% Individuos Homocigotos:
 - 25% Dominantes (AA)
 - 25% Recesivos (aa)
- Proporción: 2:2

3ª Ley: Los genes que determinan cada carácter se transmiten independientemente

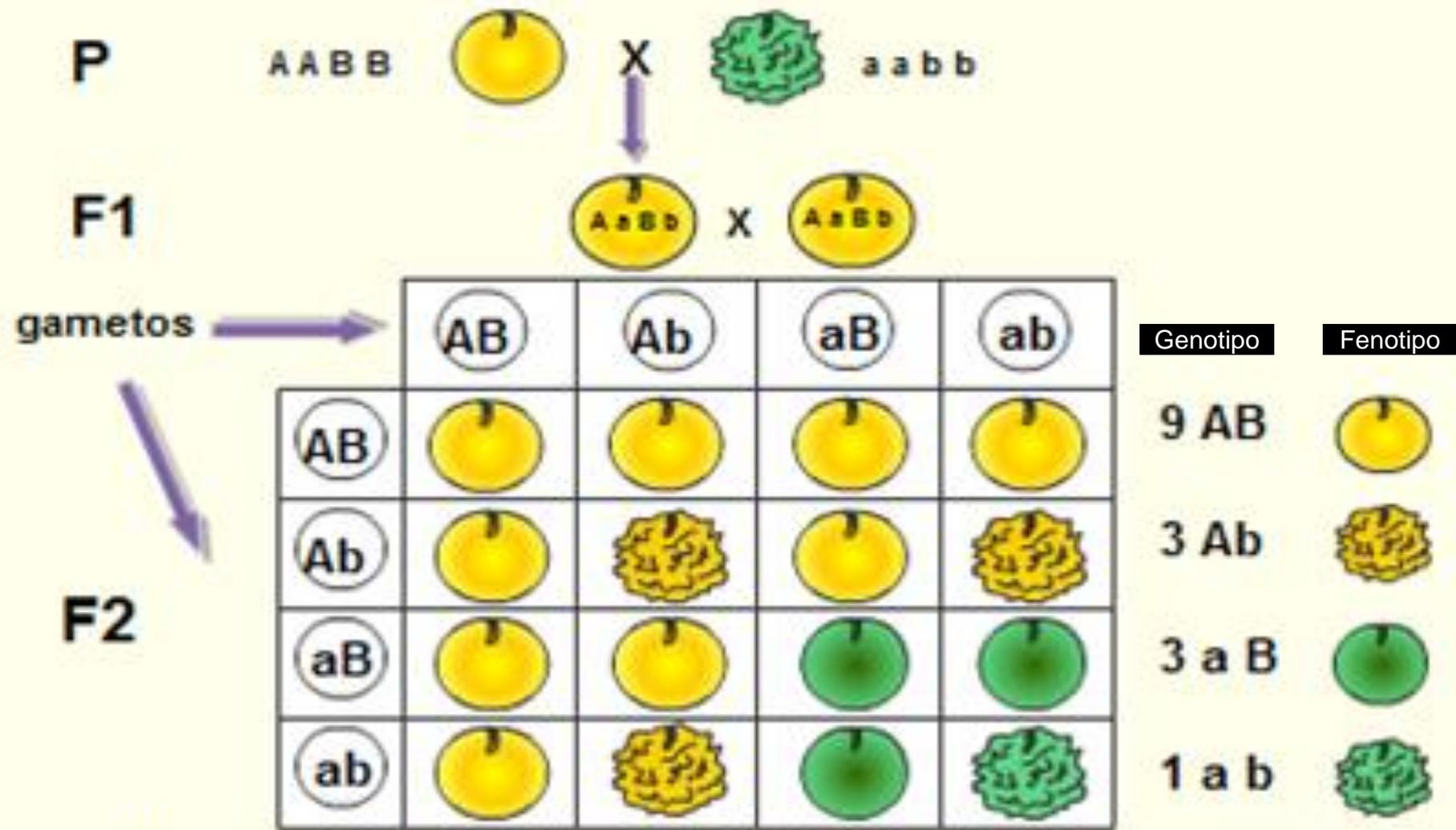
TERCERA LEY DE MENDEL

Ley de la independencia de los caracteres antagónicos:



En la F2 aparecen guisantes de ambos abuelos; amarillo rugoso y verde liso

3ª Ley: Los genes que determinan cada carácter se transmiten independientemente



En la F2 aparecen guisantes de ambos abuelos; amarillo rugoso y verde liso



GENETICA



VIMOS:

1.- ¿Qué es la genética mendeliana?

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.**



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:**

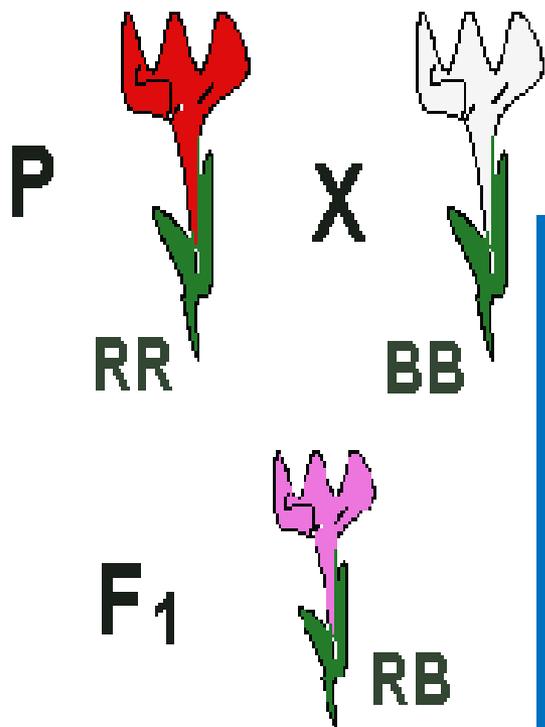
1. **Dominancia incompleta**
2. **Codominancia**
3. **Ligamiento y recombinación**
4. **Alelos múltiples**
5. **Herencia ligada al sexo**





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>

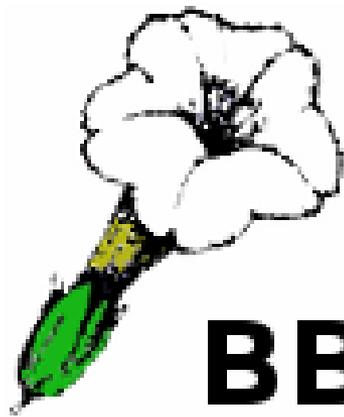
Es aquella condición en la cual **UN GEN DOMINANTE no logra imponer su expresión** en forma total en el fenotipo del heterocigota.



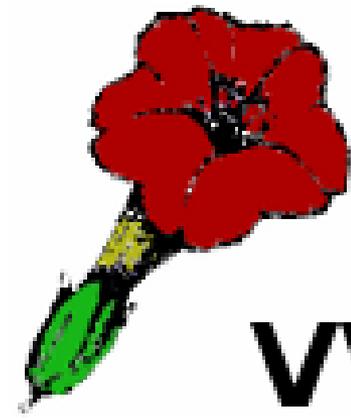
Modelo de Dominancia incompleta en el caso del Clavel,



P

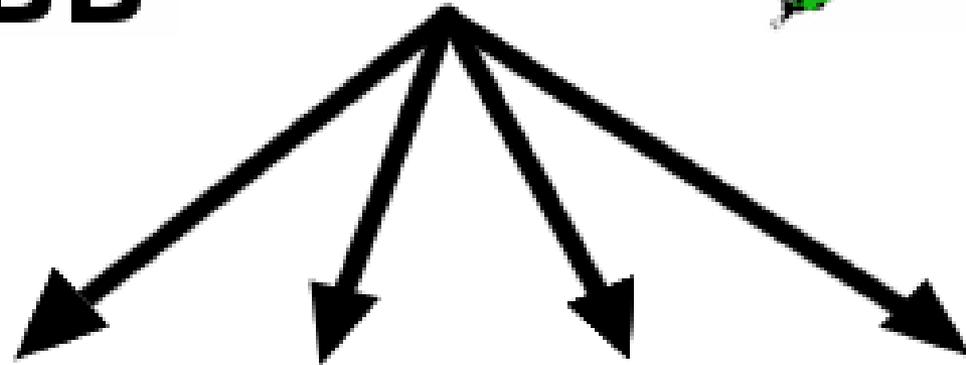


+

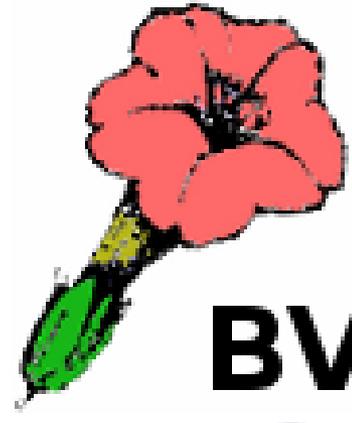
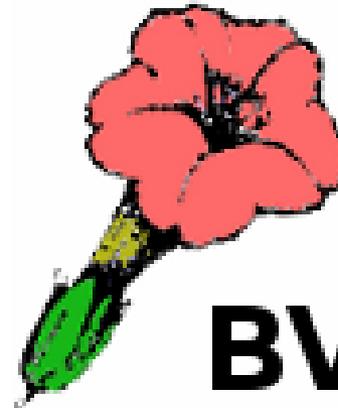
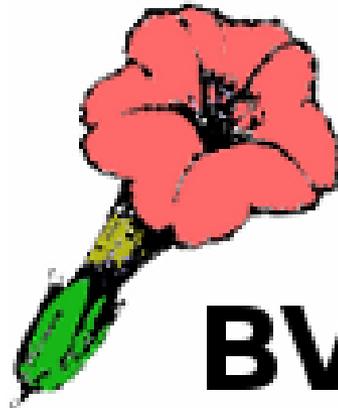
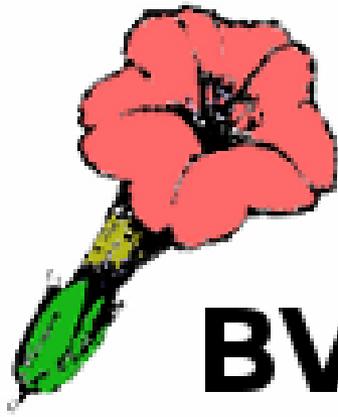


BB

VV



F₁



BV

BV

BV

BV



2.- CODOMINANCIA

ambos alelos son dominantes



P_1 : Pelaje café rojizo (línea pura) $C^C C^C$ x Pelaje blanco (línea pura) $C^B C^B$

Gametos	C^B	C^B
C^C	$C^C C^B$	$C^C C^B$
C^C	$C^C C^B$	$C^C C^B$

100% caballos pelaje Roano o manchado

100% heterocigotos



Color negro

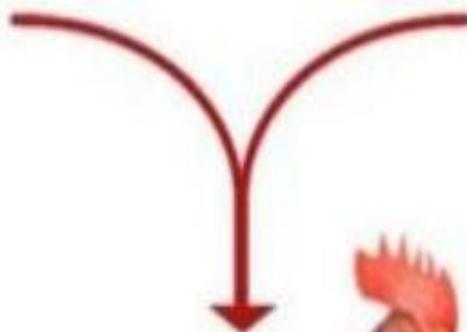


Homocigoto (AA)

Color blanco

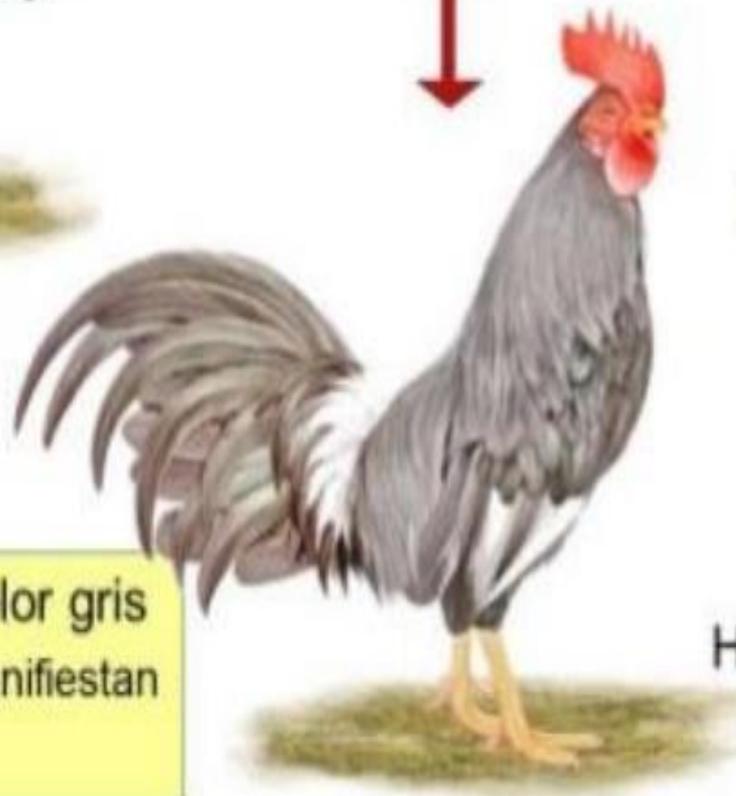


Homocigoto (BB)



Color gris

Los dos alelos se manifiestan simultáneamente



Heterocigoto o híbrido (AB)



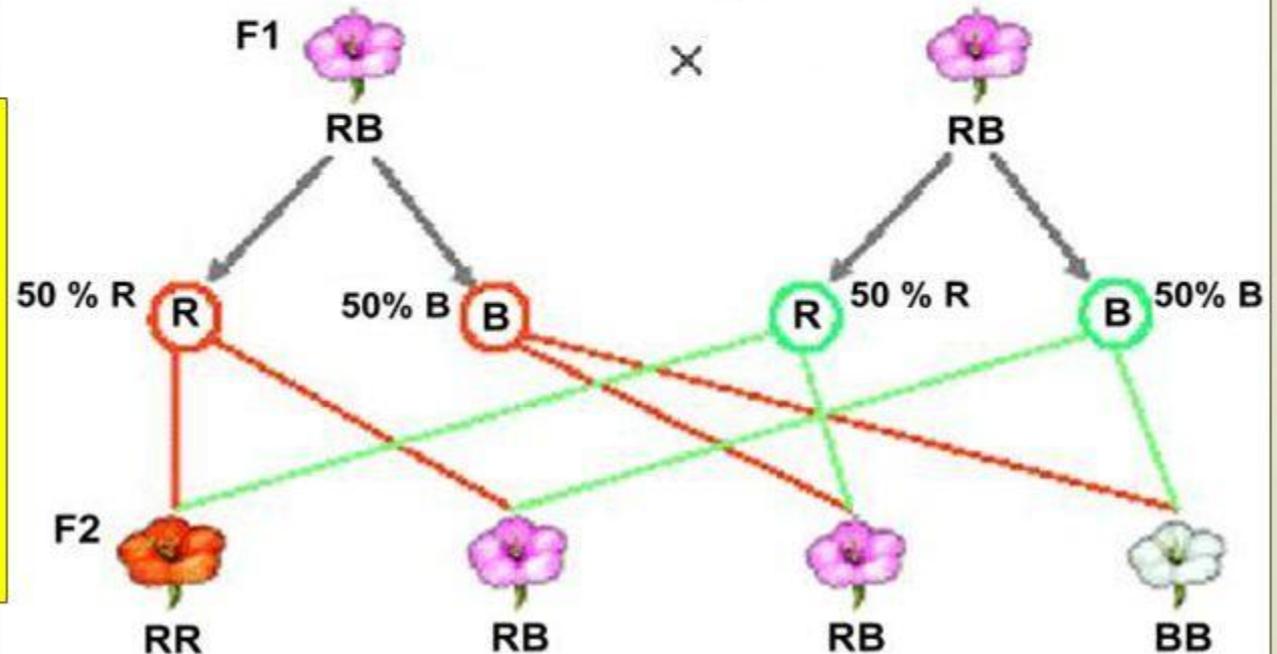
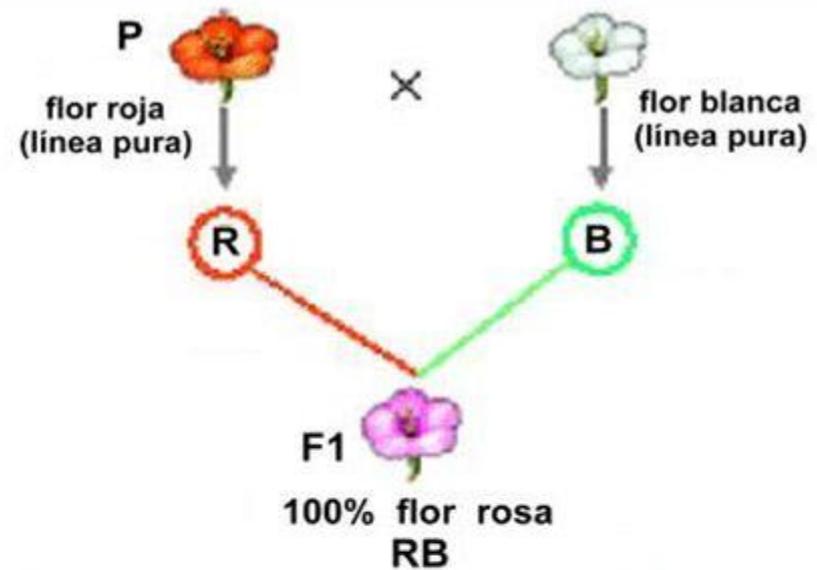
En

resumen

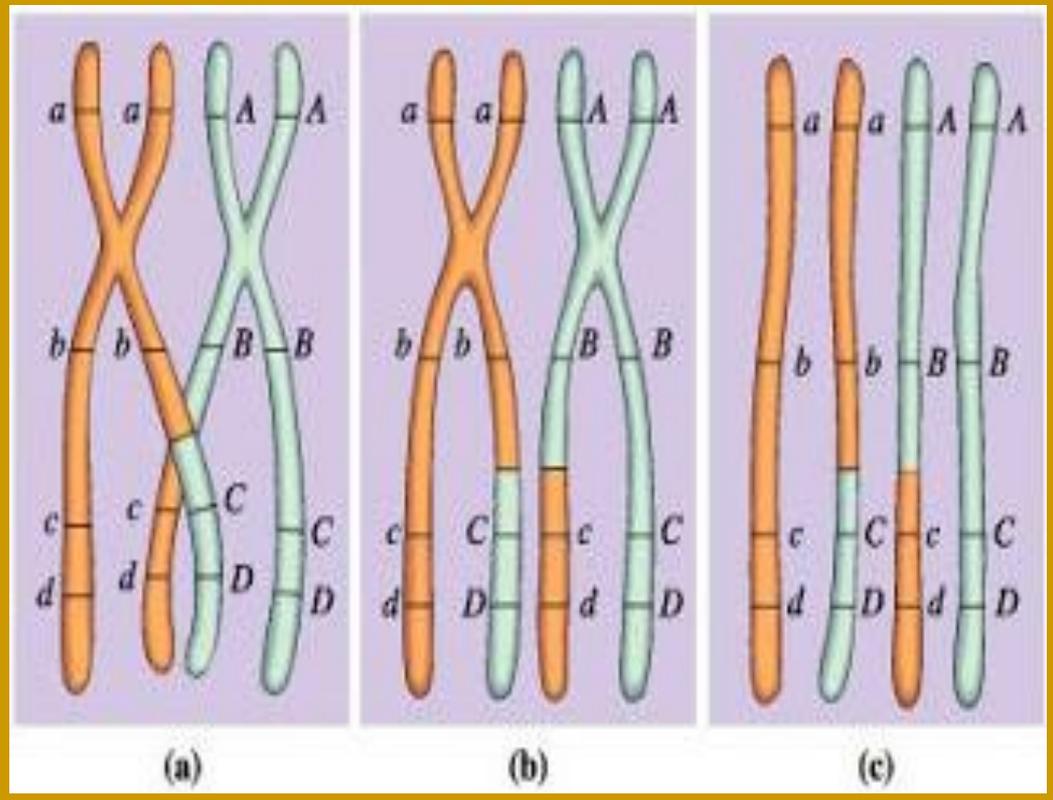
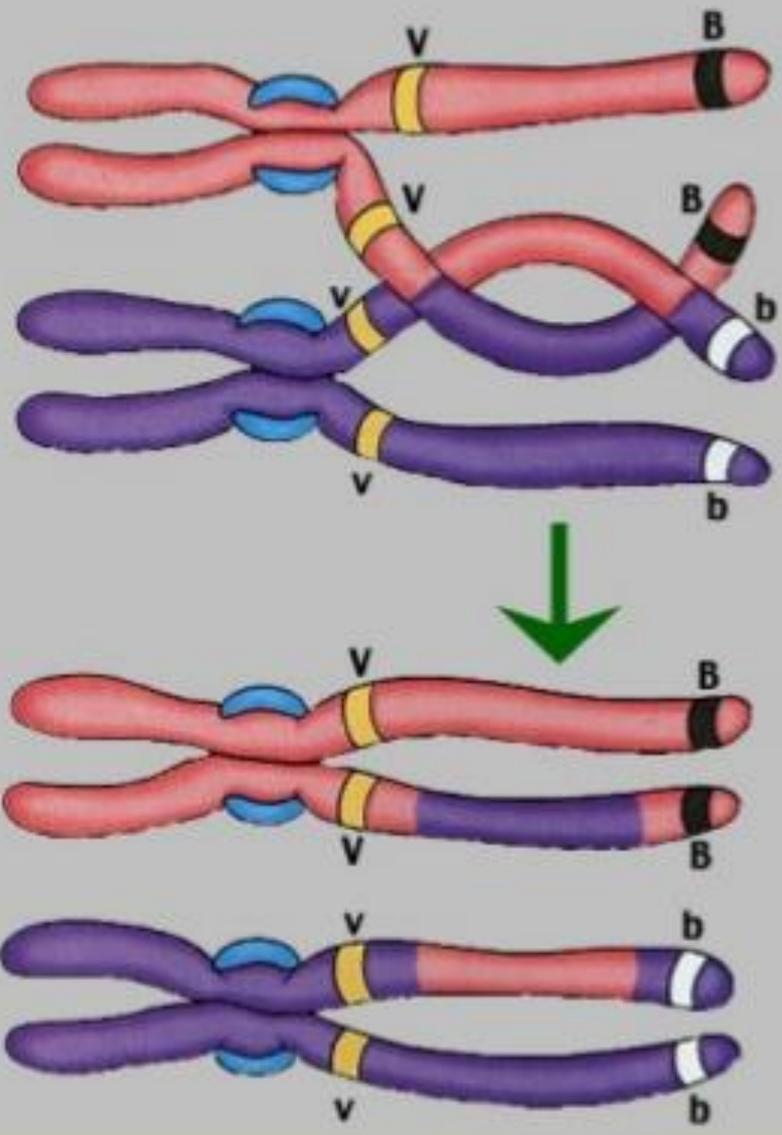
Dominancia incompleta:

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 LIGAMIENTO Y RECOMBINACIÓN





4

Alelos múltiples

los alelos múltiples son **LAS DIFERENTES VARIANTES DE UN GEN QUE PUEDEN EXISTIR EN UNA POBLACIÓN.** cada individuo solo hereda dos alelos de cada gen, pero dentro de una población, pueden existir varios alelos diferentes para ese mismo gen. este concepto es importante porque amplía la variabilidad genética y, por lo tanto, la diversidad fenotípica dentro de una especie.

Gen Dominante

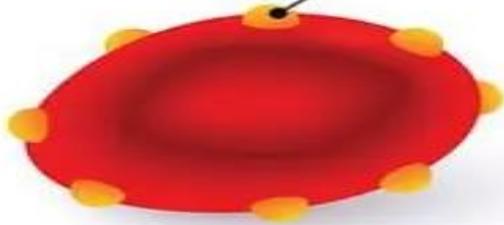


Gen Recesivo



Los grupos sanguíneos ABO están codificados por alelos múltiples

antígeno A



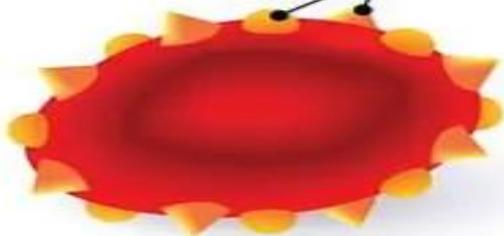
A

antígeno B



B

antígenos A y B



AB

ningún antígeno



O

GENOTIPOS POSIBLES EN LAS PERSONAS

N°	GRUPO SANGUINEO	GENO TIPO	CARACTERÍSTICA
01	A	AA	HOMOCIGOTICO DOMINANTE
02	A	Ao	HETEROCIGOTICO DOMINANTE Y RECESIVO
03	B	BB	HOMOCIGOTICO DOMINANTE
04	B	Bo	HETEROCIGOTICO DOMINANTE Y RECESIVO
05	AB	AB	HETEROCIGOTICO CODOMINANTE
06	O	oo	HOMOCIGOTICO RECESIVO

RECORDAMOS

TIPOS DE CROMOSOMAS

Autosomas

Cr. sexuales

XX

XY

EJEMPLO EN HUMANOS

CÉLULA SOMÁTICA:

Autosomas: 22 parejas de homólogos o 44 cromosomas

Cr. sexuales: 1 pareja de homólogos o dos cromosomas

GAMETO:

Autosomas: 22 cromosomas

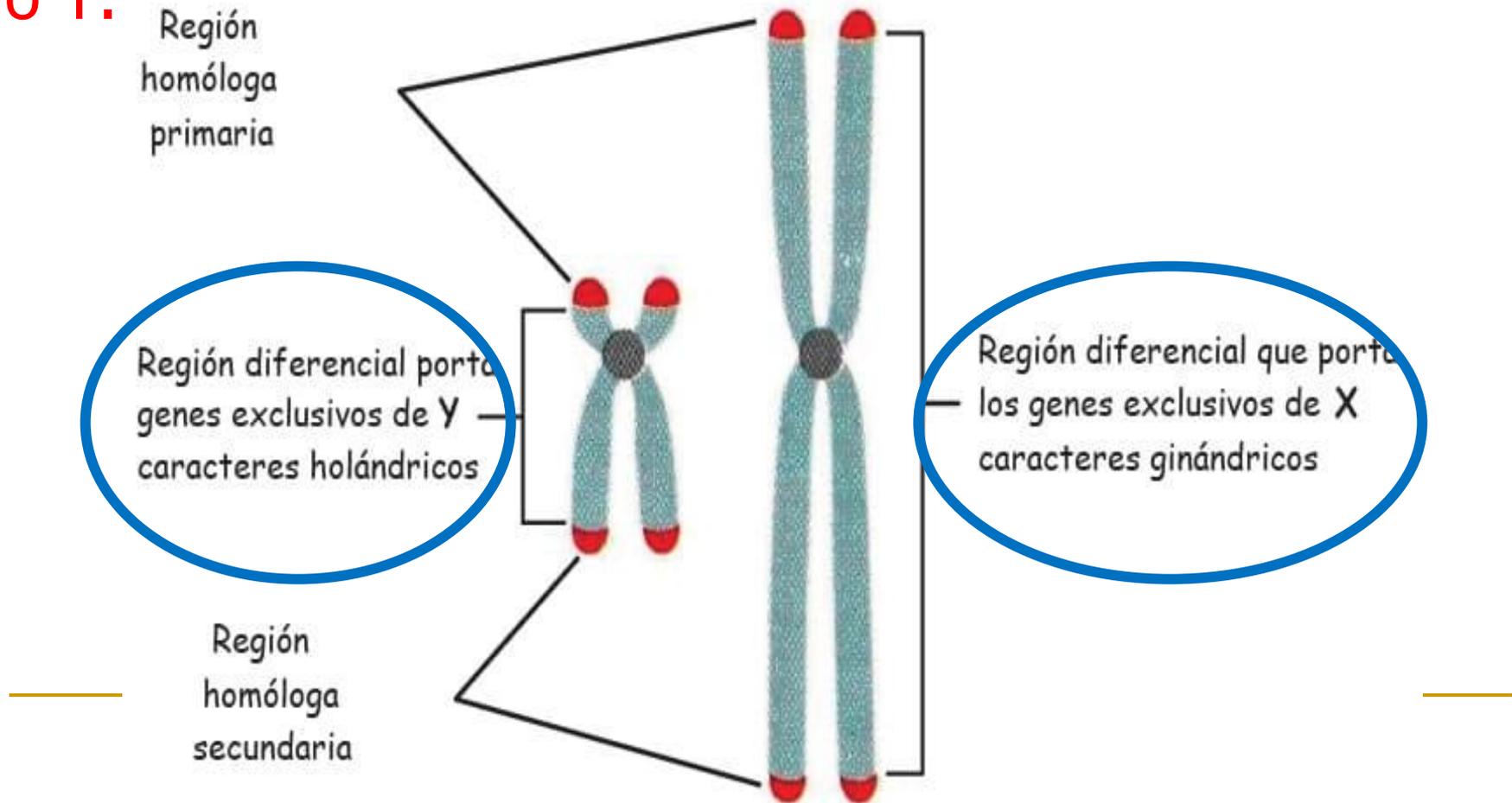
Cr. sexuales: 1 cromosoma



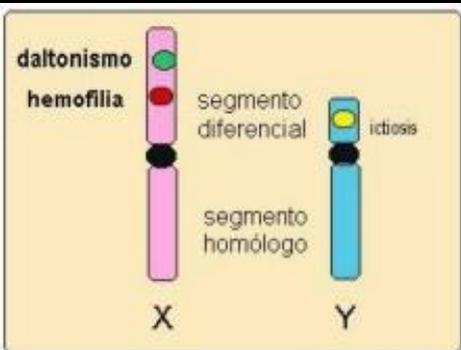
5 Herencia ligada al sexo



■ 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**.

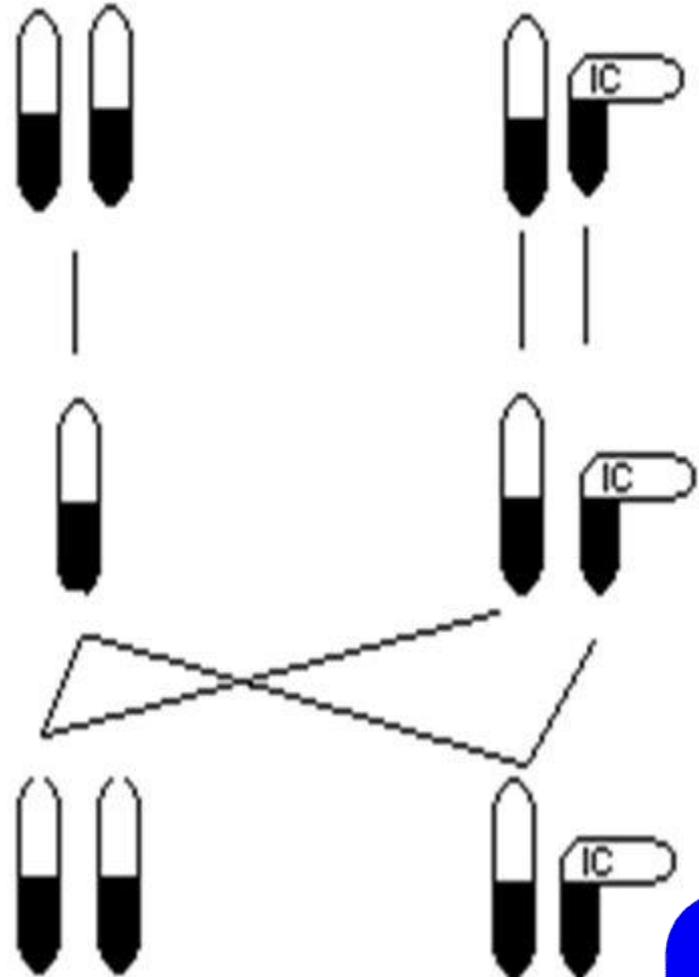


5 Genes situados en el segmento diferencial del cromosoma Y



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

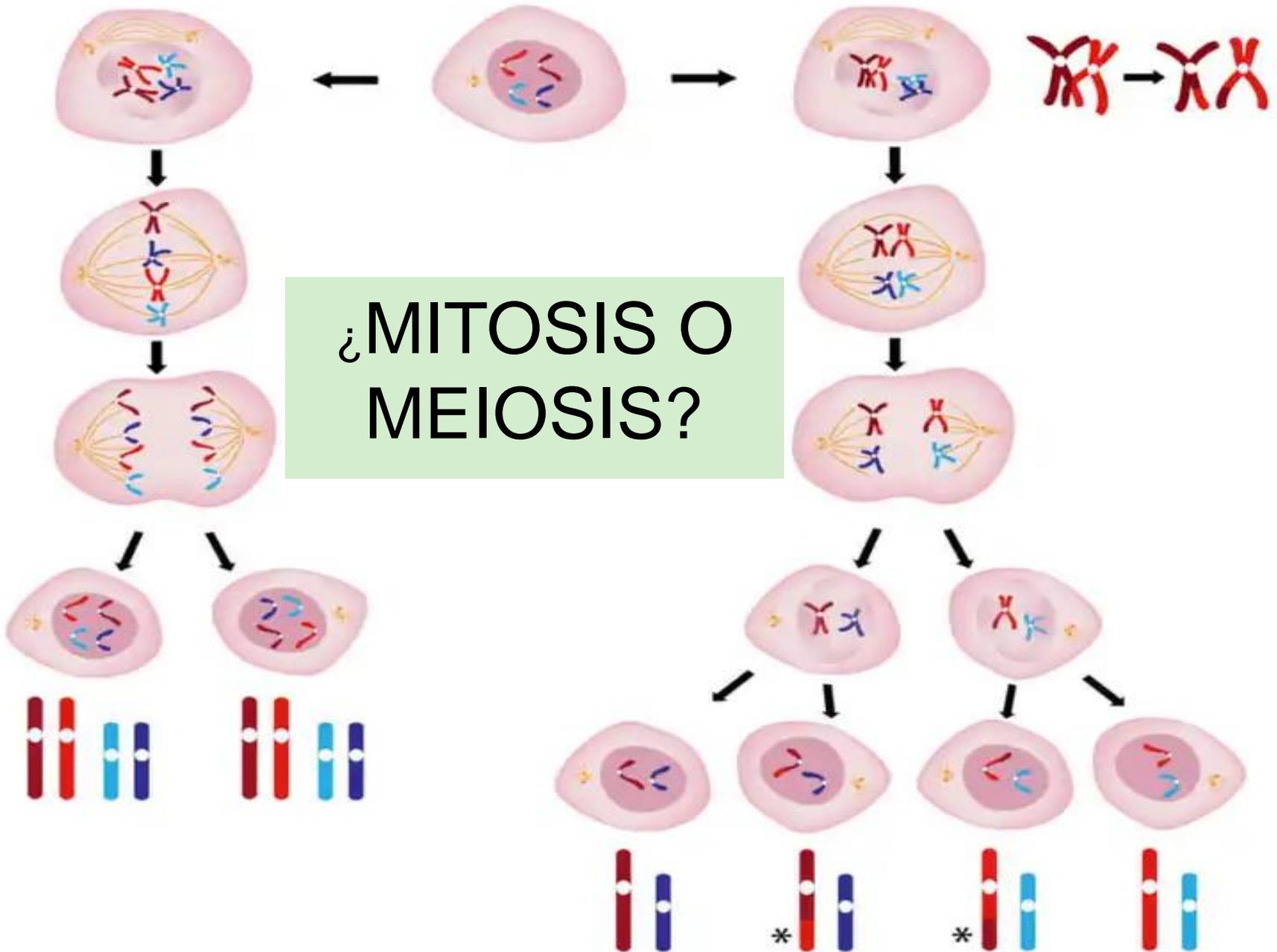
La ictiosis es una enfermedad cutánea de origen genético, que provoca que la piel se vuelva seca y escamosa, como la de un pez.



Ejercicios:

■ Indica **(V)** verdadero o **(F)** falso.

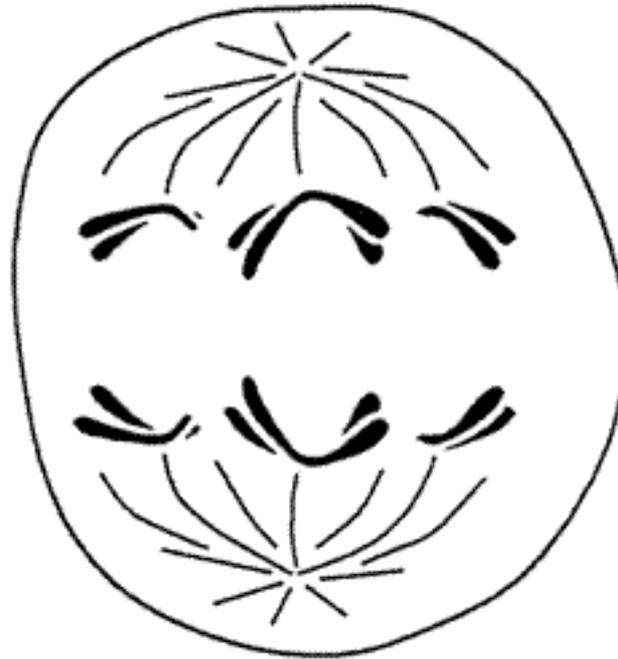
1. La mitosis es responsable de la variabilidad genética importante en el proceso evolutivo
2. El entrecruzamiento se realiza entre cromátidas hermanas
3. El gametofito representa la fase diploide en un ciclo de vida haplodiplonte.
4. Las células procariotas presentan ADN circular asociado a proteínas histónicas
5. El intercambio de material génico ocurre entre cromátidas hermanas
6. Las cromátidas hermanas en el periodo G2 del ciclo celular contiene la misma información genética.
7. Durante la anafase I de la meiosis tiene lugar el entrecruzamiento (crossing-over o recombinación genica)
8. En un ciclo de vida diplonte se verifican dos divisiones meióticas
9. El proceso de meiosis produce 4 células CON cromosomas simples
10. La etapa en la cual cada cromosoma está compuesta de dos cromatidas en preparación para la mitosis es G1
11. Una célula humana tiene 46 cromosomas en total (23 pares). A continuación de la mitosis cada célula hija tendrá 46 moléculas de ADN
12. El intercambio de material génico ocurre entre cromátidas homologas



La figura representa una célula $2n=6$ cromosomas

¿Se trata de una célula en mitosis o meiosis?

¿En que fase está?



Ejercicios:

- **Suponga un organismo diploide $2n=40$. En cada polo de una de sus células en Telofase I se encontrarán**

- a. 40 cromosomas formados por una sola cromátida cada uno
- b. 20 cromosomas formados por dos cromátidas cada uno
- c. 20 cromosomas formados por una sola cromátida cada uno
- d. 40 cromosomas formados por dos cromátidas cada uno
- e. ninguna opción es correcta

- **El número de moléculas de ADN en un espermatozoide humano es**

- a. 10
- b. 23
- c. 46
- d. 92

- **Al finalizar la meiosis se obtienen**

- a. dos células hijas haploides
 - b. cuatro células hijas haploides
 - c. dos células hijas diploides
 - d. cuatro células hijas diploides
-

1. En el siguiente esquema aparecen desordenadas las fases de la meiosis. Indica qué imagen corresponde a:

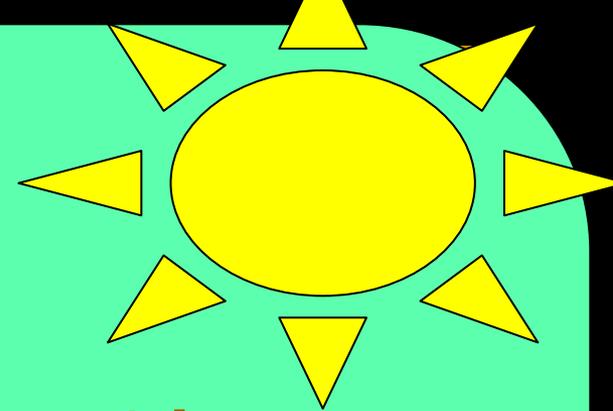
a. Anafase I.

b. Anafase II.

c. Metafase II



2. Ordena las etapas del ejercicio anterior



<https://youtu.be/lfNIjea3kvw>

<https://youtu.be/nXeBRwaN2Yg>

**GRACIAS POR TU
ATENCIÓN!!**