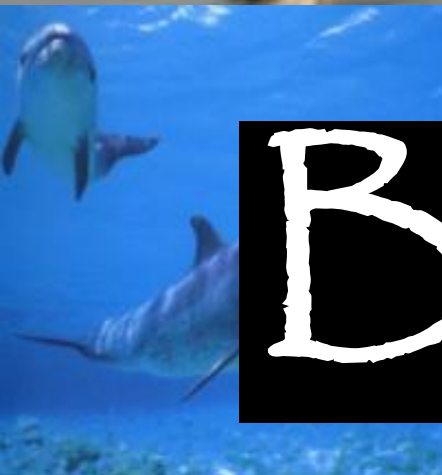




U.N.P.S.J.B.



BIOLOGÍA

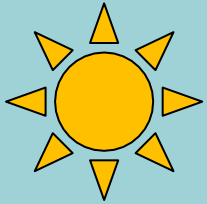


MEDICINA

Primer Cuatrimestre 2026



El día **lunes 08 de Junio de 10 a 12 horas** AULA MAGNA, se desarrollará el trabajo práctico de resolución de **ejercicios y problemas de aplicación sobre Genética.**



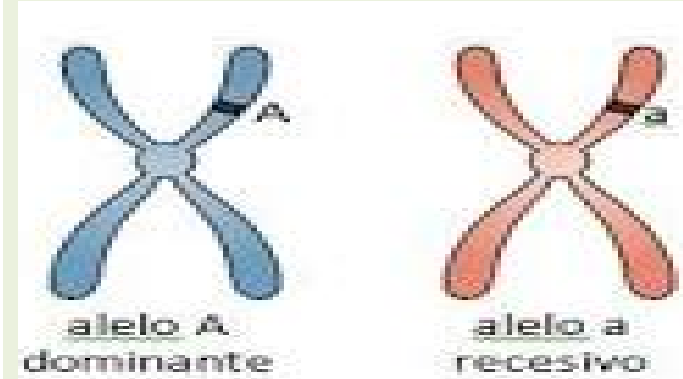
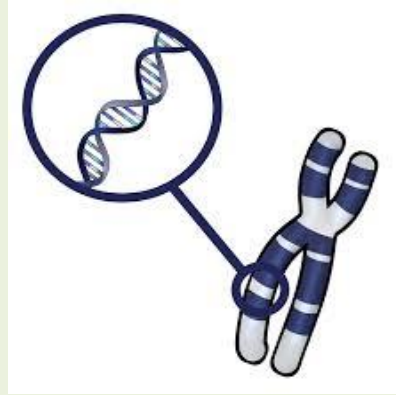
Deben concurrir con la guía y con los conocimientos teóricos necesarios para la resolución de los mismos.

Se incluyen en el próximo parcial del día miércoles 17/06.



En los problemas en los que el carácter esté determinado por **DOS ALELOS DE UN GEN** usamos la misma letra (por convención), ya que se trata del mismo gen.

Por ejemplo, **A y a.**



Utilizaremos la **mayúscula: A** como dominante y **minúscula a** como recesivo. En este ejemplo

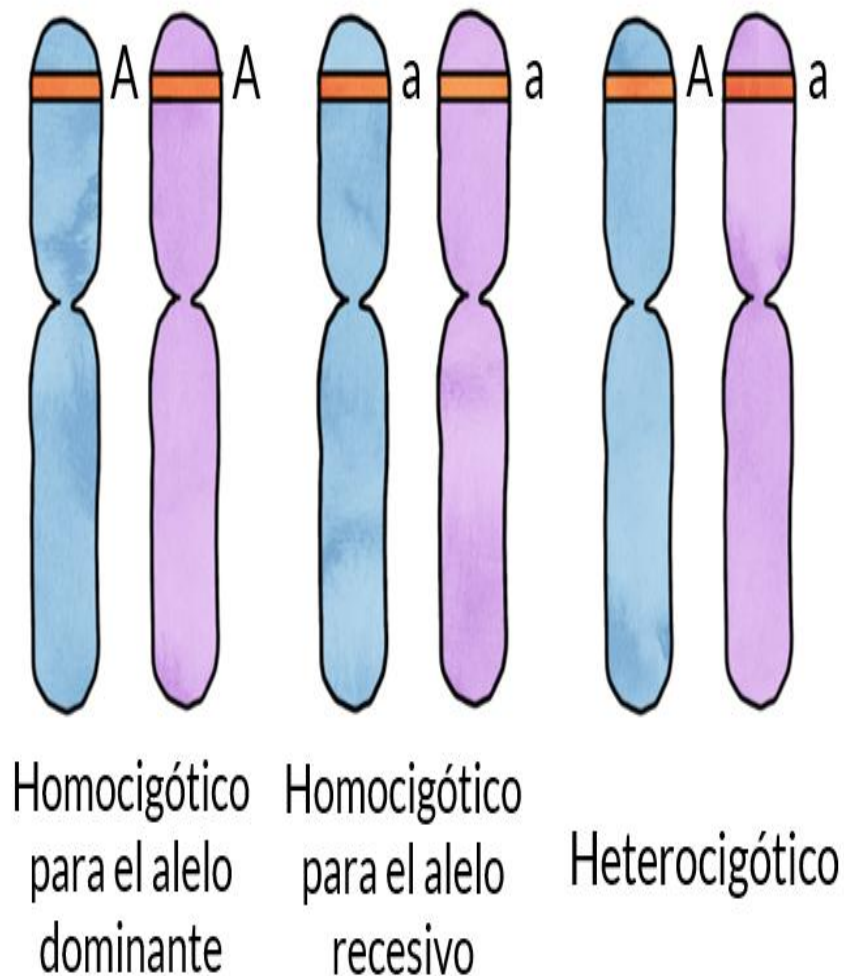
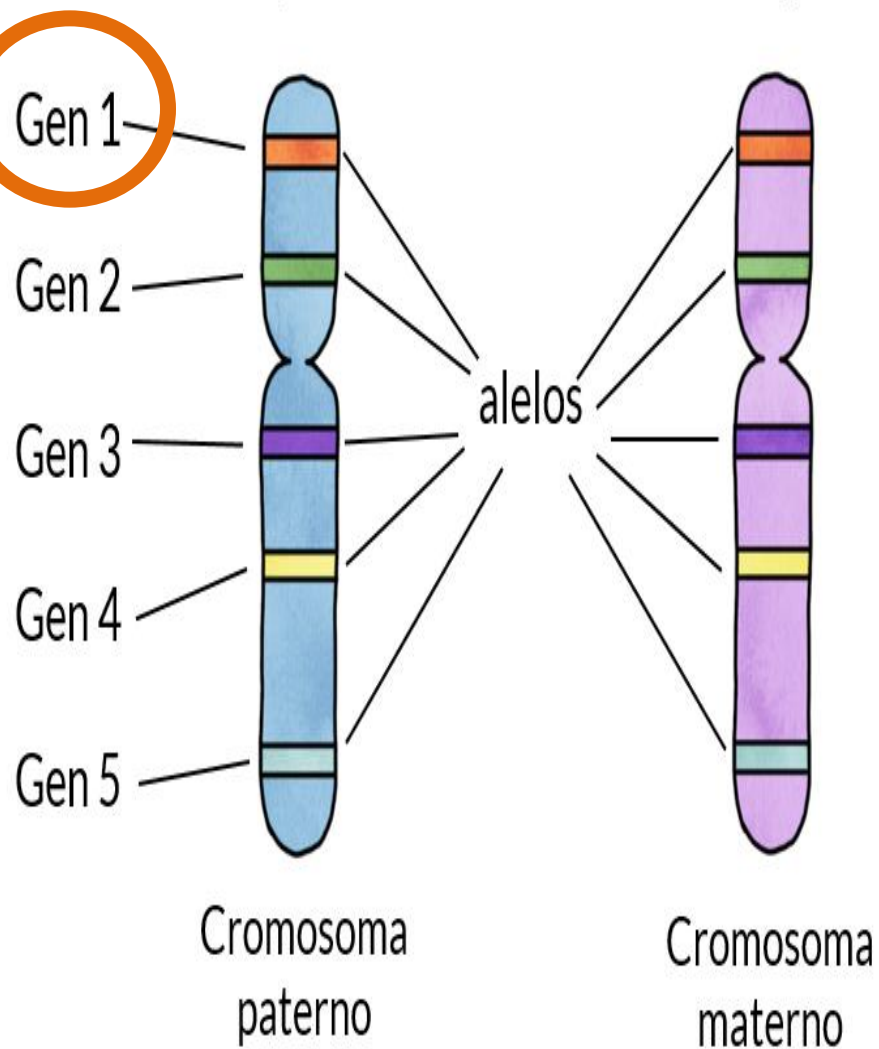
Los posibles **GENOTIPOS** son:

AA, Aa y aa.

Genotipos

Pareja de cromosomas homólogos

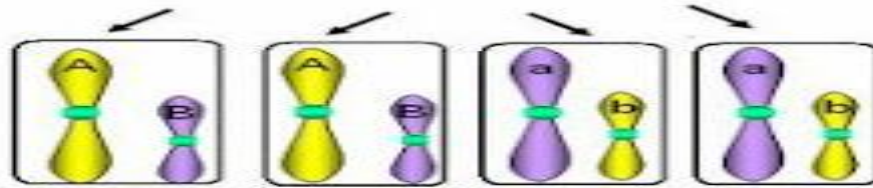
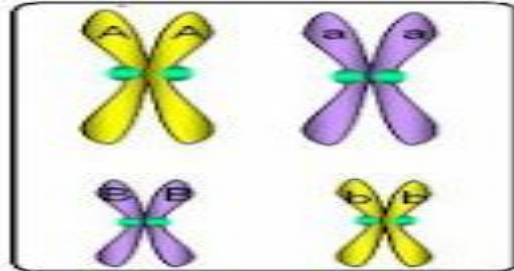
Cromosomas homocigóticos y heterocigóticos



Tablero de Punnett

Para 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, y anotar en las casillas las letras de los gametos que coinciden en cada caso.

Tablero de Punnett



Combinaciones de alelos en las gametas: AB y ab

Gametos masculinos

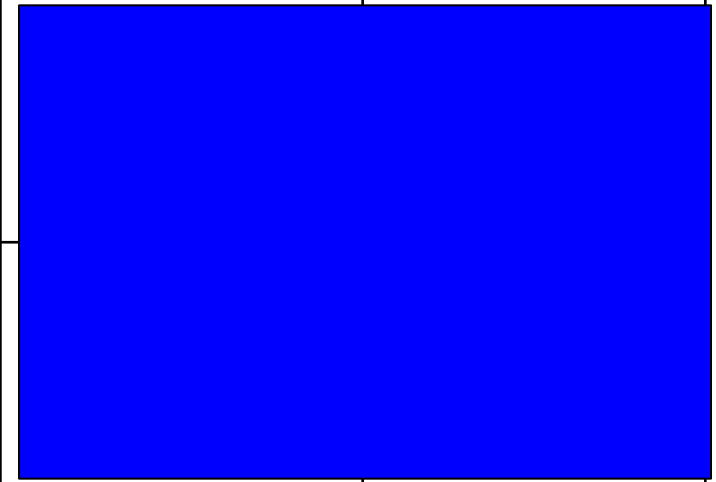
A

a

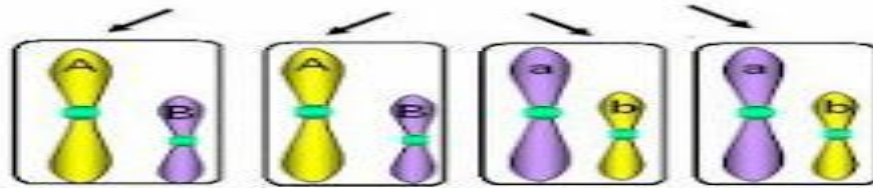
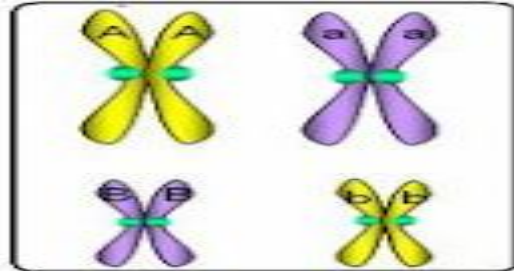
Gametos femeninos

A

a



Tablero de Punnett



Combinaciones de alelos en las gametas: AB y ab

Gametos masculinos

A

a

A

AA

Aa

Gametos femeninos

a

Aa

aa

Gregor Mendel

Fue un monje austríaco considerado el

PADRE DE LA GENÉTICA

por sus experimentos sobre la transmisión de los caracteres hereditarios.

LAS EXPERIENCIAS DE MENDEL

	Rasgo Dominante		Rasgo Recesivo	
Forma de la semilla	lisa		arrugada	
Color de la semilla	amarilla		verde	
Forma de la vaina	hinchada		contraída	
Color de la vaina	verde		amarilla	
Color de la flor	púrpura		blanca	
Ubicación de la flor	en las uniones de las hojas		en las puntas de las ramas	
Tamaño de la planta	alta (1.8 a 2 m)		enana (0.2 a 0.4 m)	

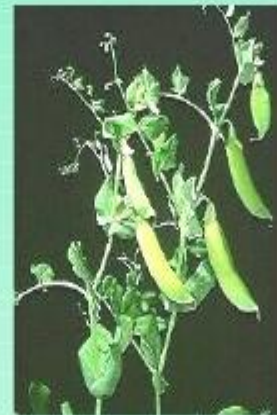
Gregor Mendel

- Fue un monje austríaco considerado el

PADRE DE LA GENÉTICA

por sus experimentos sobre la **transmisión de los caracteres hereditarios.**

LAS EXPERIENCIAS DE MENDEL



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

LA GENÉTICA

Se inicia con

GREGOR MENDEL

Formuló las
Leyes de la Herencia Biológica

o

Leyes de Mendel

- Establecen como se transmiten los genes.
- El éxito de estas leyes radicó en:
 - La selección adecuada del objeto de estudio: la planta de guisante
 - Trabajó con variedades puras.
 - La simplificación del problema, pues estudió un solo carácter.
 - El riguroso estudio estadístico de la descendencia, aspecto que no tuvieron en cuenta biólogos anteriores.

Profesora María E. Rigotti

1ª Ley: Uniformidad de la F1

Al cruzar entre sí dos razas puras (**homocigotos**) toda la descendencia obtenida en la F1 es idéntica entre sí e idéntica a uno de los progenitores (**al**

2ª Ley: Segregación independiente en la F2

Al cruzarse dos híbridos (**heterocigotos**) entre sí, los factores hereditarios (**alelos**) se combinan entre sí de todas las formas posibles y de manera **independiente** para dar la F2. Las proporciones fenotípicas obtenidas son **3:1** para los alelos dominante y recesivo, respectivamente.

3ª Ley: Combinación independiente de dos caracteres.

Al cruzar dos dihíbridos (**heterocigotos para dos caracteres**) entre sí, los caracteres (fenotipos) se combinan entre sí de todas las maneras posibles y de manera **independientes** para ambos caracteres, apareciendo combinaciones fenotípicas nuevas que antes no existían. Las proporciones fenotípicas obtenidas son **9:3:3:1**

LA GENÉTICA

Se inicia con

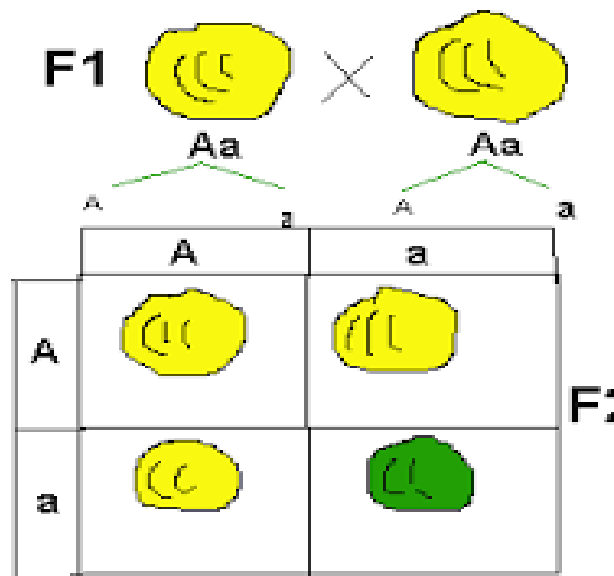
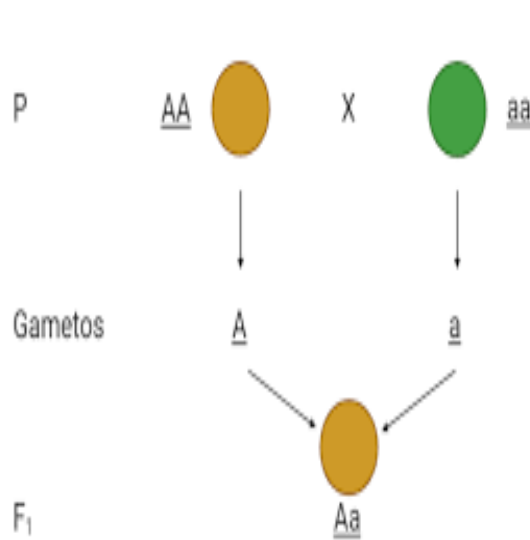
GREGOR MENDEL

Formuló las
Leyes de la Herencia Biológica

o

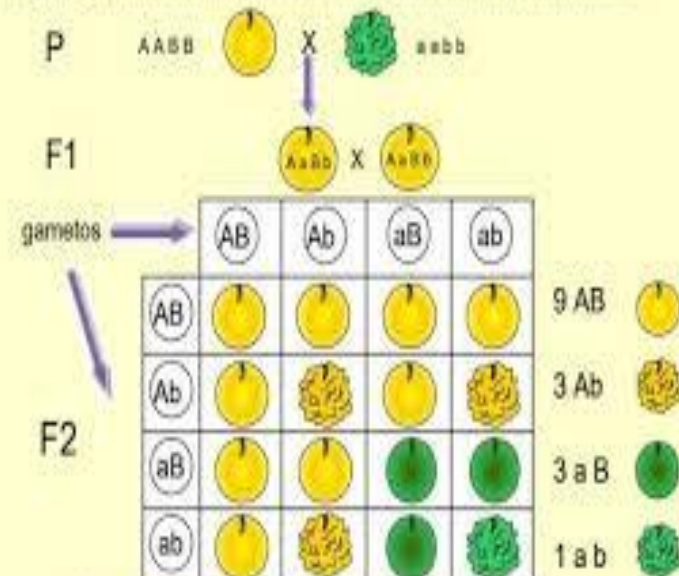
Leyes de Mendel

- Establecen como se transmiten los genes.
- El éxito de estas leyes radicó en:
 - La selección adecuada del objeto de estudio: la planta de guisante
 - Trabajó con variedades puras.
 - La simplificación del problema, pues estudió un solo carácter.
 - El riguroso estudio estadístico de la descendencia, aspecto que no tuvieron en cuenta biólogos anteriores.



Fenotipo: 3:1

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



Observa la F₂, han aparecido guisantes con los caracteres de ambos abuelos; amarillo-rugoso, verde-liso



*¿Hacemos un
problemíta de genética?*



ALGUNOS EJERCICIOS PARA RESOLVER

1. En los guisantes las flores de color rojo son dominantes sobre las de color blanco.

Cruce una planta de flores roja homocigota Con una de flores blancas. Indique F_1 y F_2

2. En los hámster el pelaje crema es dominante sobre el pelaje chocolate.

Cruce un hámster macho pelaje crema heterocigoto con una hembra pelaje chocolate. Indique F_1

3. En los perros pastor alemán las orejas rectas son dominantes sobre las caídas.

a) Cruce un macho orejas rectas homocigoto con una hembra orejas rectas heterocigota. Indique F_1

b) Cruce una hembra orejas caídas con un macho orejas rectas heterocigoto. Indique F_1

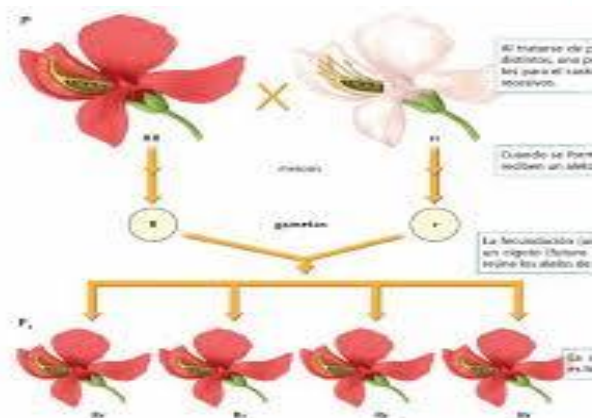
1. En los guisantes las flores de color rojo son dominantes sobre las de color blanco.

Cruce una planta de flores roja homocigota Con una de flores blancas. Indique F₁ y F₂

RR x rr

Genotipo: 4/4 = 100% de la F₁ será heterocigota, Rr

Fenotipo: 4/4 = 100% de la F₁ expresará flores de color rojo



Rr x Rr

Al ser ambos progenitores heterocigotos, sus genotipos son

		GAMETOS MASCULINOS	
		R	r
GAMETOS FEMENINOS	R	RR	Rr
	r	Rr	rr

F2

Proporción Genotípica

25% (Homocigota dominante), 25% (Homocigota recesiva), 50% (Heterocigotas)

Proporción Fenotípica

Como el alelo rojo domina sobre el blanco el genotipo **Rojas será:** 75% y **Blancas:** 25%

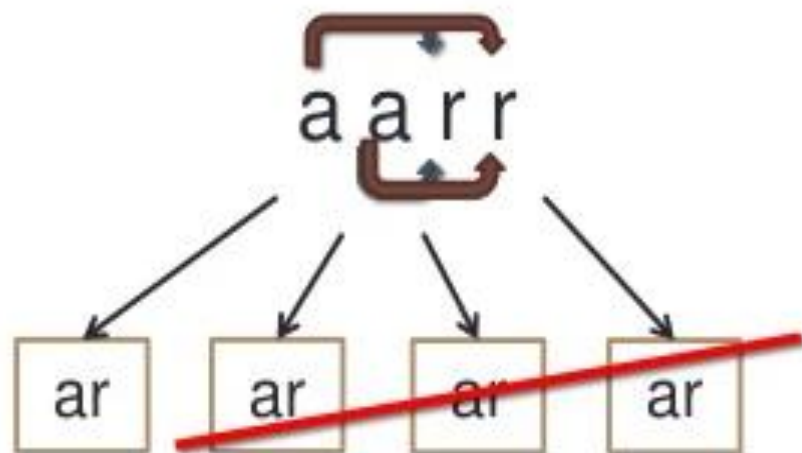
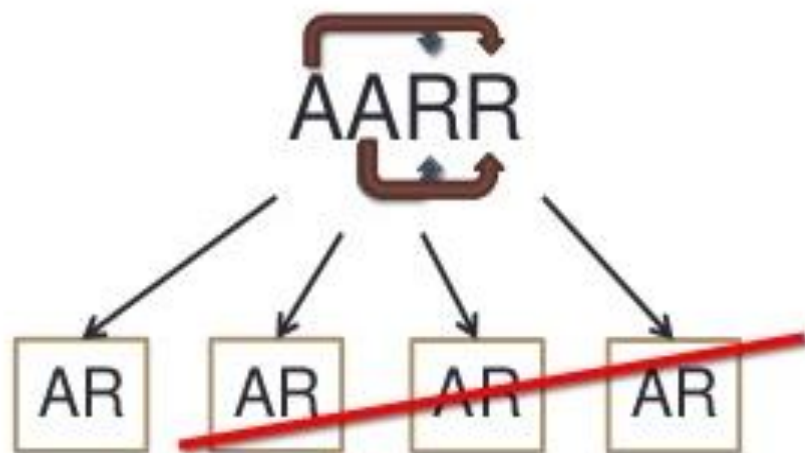
EJERCICIO PARA RESOLVER

- En las plantas de guisantes el tallo alto es dominante sobre el corto y las flores de color rojo sobre las blancas.
- Cruce una planta tallo alto flores rojas (Homocigota ambas) con una tallo corto flores blancas. Indique F_1 y F_2



Datos

- Tallo Alto: A
- Tallo Corto: a
- Flores Rojas: R
- Flores Blancas: r
- Ambos Homocigotos-----AARR, aarr



F₁

	AR
ar	AaRr

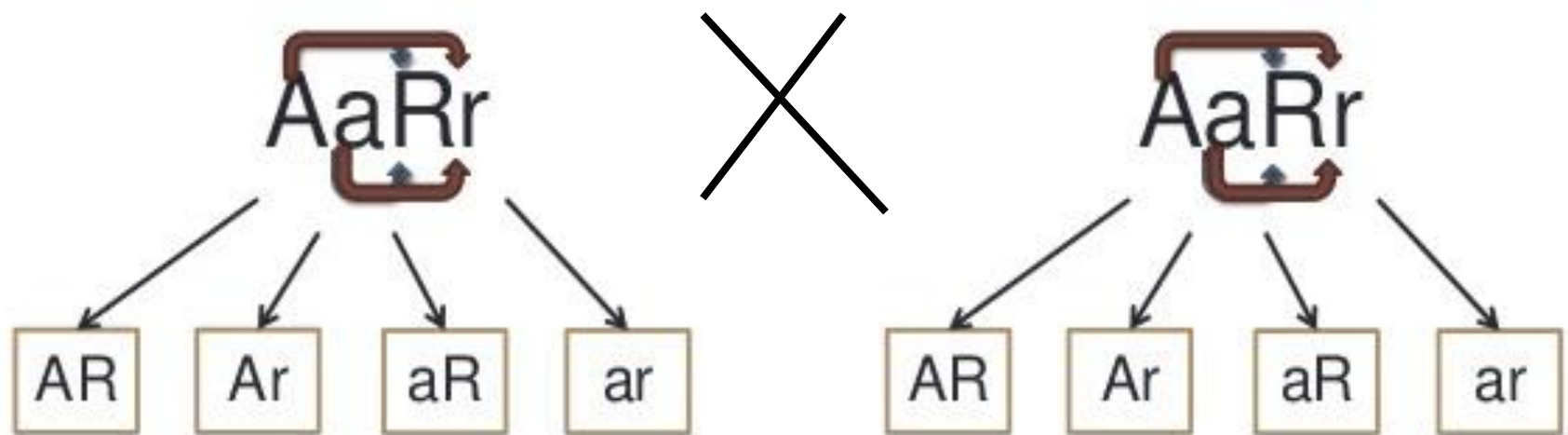
FENOTIPO

- 100% plantas tallo alto
flores rojas

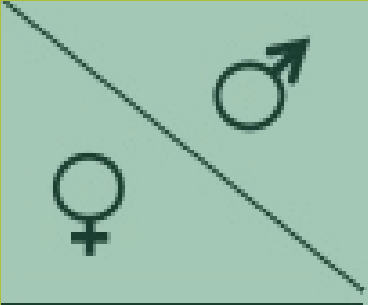
GENOTIPO

- 100% individuos
Heterocigotos

F₂



	Fenotipo				
	Tallo alto, flores rojas				
	Tallo alto, flores blancas				
	Tallo corto, flores rojas				
	Tallo corto, flores blancas				
		1	2	3	4
AR		AARR	AARr	AaRR	AaRr
Ar		5	6	7	8
		AARr	AArr	AaRr	Aarr
aR		9	10	11	12
		AaRR	AaRr	aaRR	aaRr
ar		13	14	15	16
		AaRr	Aarr	aaRr	aarr



AR

Ar

aR

ar

AR

Ar

aR

ar

Fenotipo**Nº****proporción**

Tallos altos, flores rojas

1, 2, 3, 4, 5, 7, 9, 10, 13

9

Tallos altos, flores blancas

6, 8, 14

3

Tallos cortos, flores rojas

11, 12, 15

3

Tallos cortos, flores blancas

16

1

AaRr

Aarr

aaRr

aarr

Resultados

Fenotipo	Nº	proporción
Tallo alto, flores rojas	1, 2, 3, 4, 5, 7, 9, 10, 13	9
Tallo alto, flores blancas	6, 8, 14	3
Tallo corto, flores rojas	11, 12, 15	3
Tallo corto, flores blancas	16	1

Resultados

Genotipo	Nº	proporción
Homo-Homo	1, 6, 11, 16	4
Hetero-Hetero	4, 7, 10, 13	4
Homo-Hetero	2, 5, 12, 15	4
Hetero-Homo	3, 8, 9, 14	4

Genotipo heterocigoto

Aa Bb



Flor roja
tallo liso

Genotipo heterocigoto

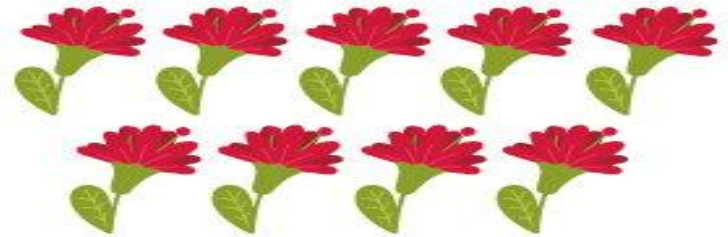
Aa Bb



Flor roja
tallo liso

9 plantas muestran el fenotipo

Flor roja tallo liso



3 plantas muestran el fenotipo

Flor roja tallo rugoso



3 plantas muestran el fenotipo

Flor morada tallo liso



1 planta muestra el fenotipo

Flor morada tallo rugoso



HERENCIA NO MENDELIANA

- No todas las características se heredan de una manera tan simple como el color de las semillas de arveja, 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

Perocon otros materialesno se puede
llegar a los mismos resultados.

Herencia no Mendeliana

Herencia ligada al cromosoma X

El vínculo sexual describe los patrones de herencia y presentación específicos del sexo cuando una mutación genética está presente en un cromosoma sexual en lugar de un cromosoma no sexual. En humanos, estos se denominan recesivos ligados a X, dominantes ligados a X e ligados a Y.

Codominancia

La codominancia es un modelo hereditario no mendeliano en donde en el estado heterocigoto no hay alelo recesivo, sino que ambos se comportan como dominantes, tal como en la herencia intermedia, pero a diferencia de esta última, ambas características se manifiestan sin mezclarse.

Alelos letales

Los genes están sometidos a procesos de mutación y otros procesos de reorganización que provocan un cambio en la expresión fenotípica de estos, se presentan en diferentes formas con unas variaciones en su secuencia denominadas alelos.

Poligenia

Un poligen es un miembro de un grupo de genes no epistáticos que interactúan de forma aditiva para influir en un rasgo fenotípico, contribuyendo así a la herencia de múltiples genes, un tipo de herencia no mendeliana, a diferencia de la herencia de un solo gen, que es el núcleo noción de herencia mendeliana.

Alelos múltiples

En el patrón hereditario de las leyes de Mendel se presentan dos fenotipos, en el de dominancia incompleta o herencia intermedia tres, al igual que en codominancia; en alelos múltiples se manifiestan más de tres fenotipos dependiendo del número de alelos presentes en la población.

Pleiotropia

En biología la pleiotropia o polifenia es el fenómeno por el cual un solo gen es responsable de efectos fenotípicos o caracteres distintos y no relacionados.

Dominancia incompleta

La dominancia incompleta es la interacción genética en la cual los homocigotos son fenotípicamente diferentes a los heterocigotos. Los cruzamientos que tienen una dominancia incompleta son aquellos en los que no existe rasgo dominante, ni recesivo.

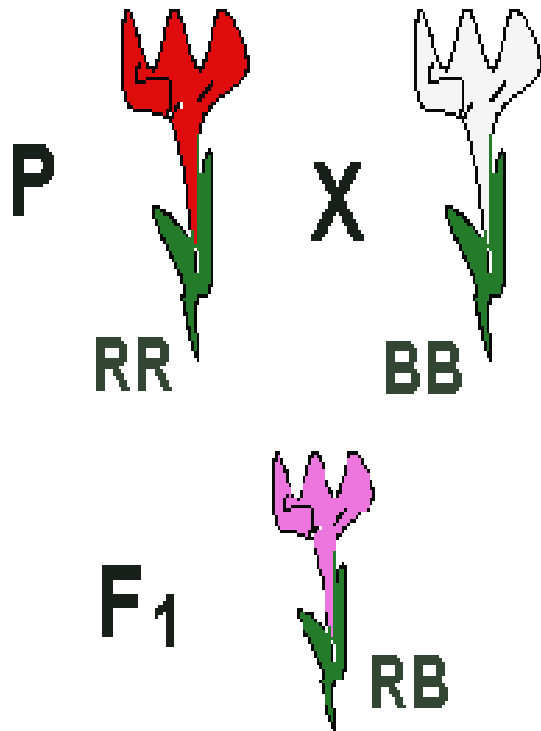
HERENCIA NO MENDELIANA

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**
- 5. Epigenética**
- 6. Herencia mitocondrial**

1-DOMINANCIA INCOMPLETA

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

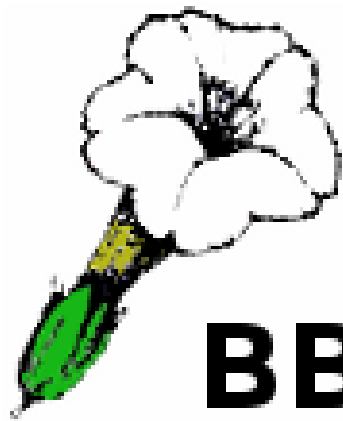


Es aquella condición en la cual **UN GEN DOMINANTE** no logra imponer su expresión en forma total en el fenotipo del heterocigota.

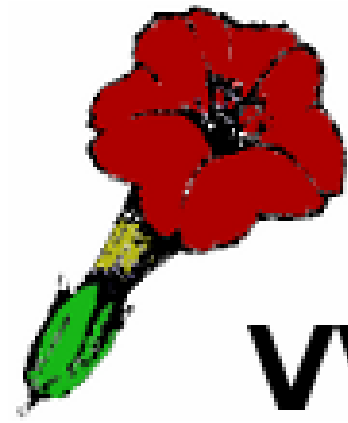


Modelo de Dominancia incompleta en el caso del Clavel,

P

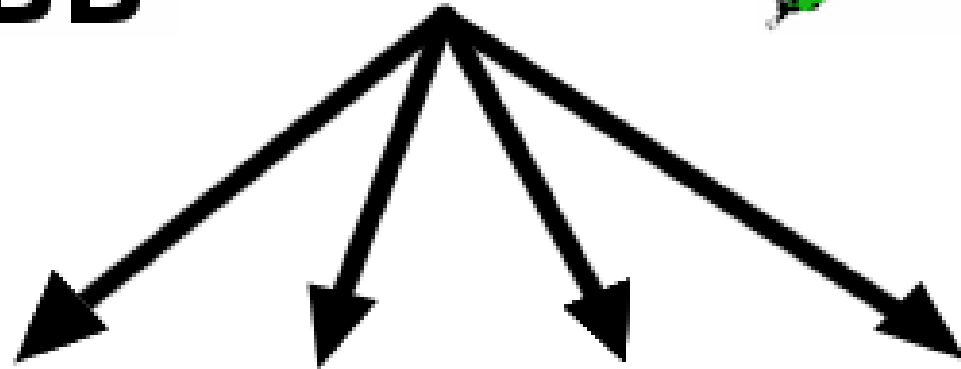


+

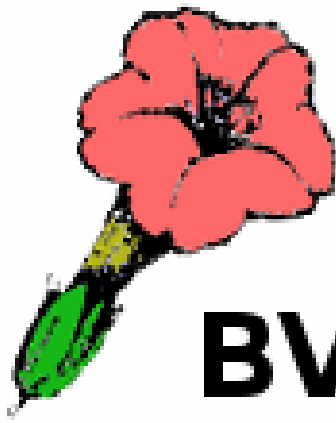


VV

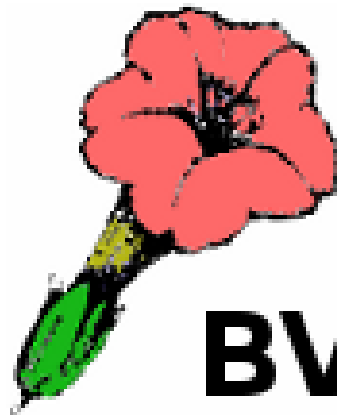
BB



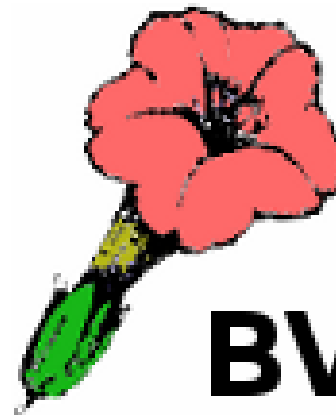
F₁



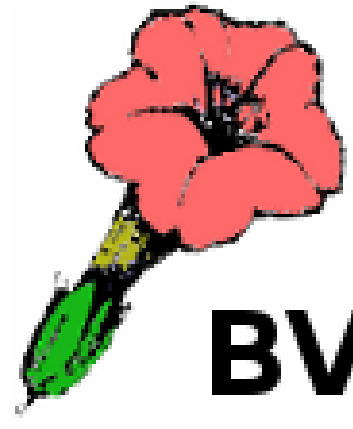
BV



BV



BV



BV



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

FENOTIPOS POSIBLES y GENOTIPOS:

Pelo liso:

Genotipo homocigoto dominante

Pelo rizado:

Genotipo homocigoto dominante

Pelo ondulado:

Es el fenotipo intermedio que aparece en los genotipos **heterocigotos**,



CODOMINANCIA

→ ambos alelos son dominantes



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

Ocurre cuando los dos alelos se manifiestan simultáneamente. Los heterocigotos presentan rasgos de los dos progenitores.

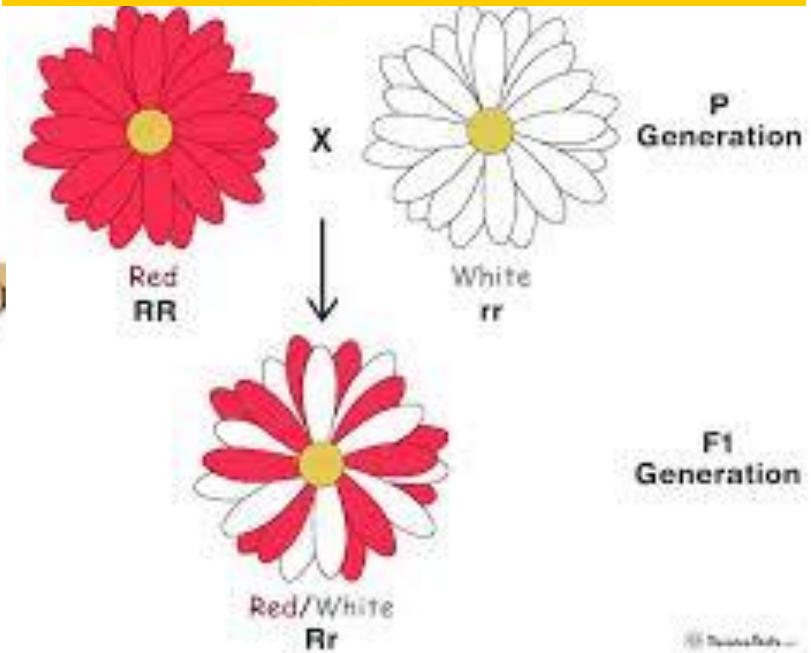
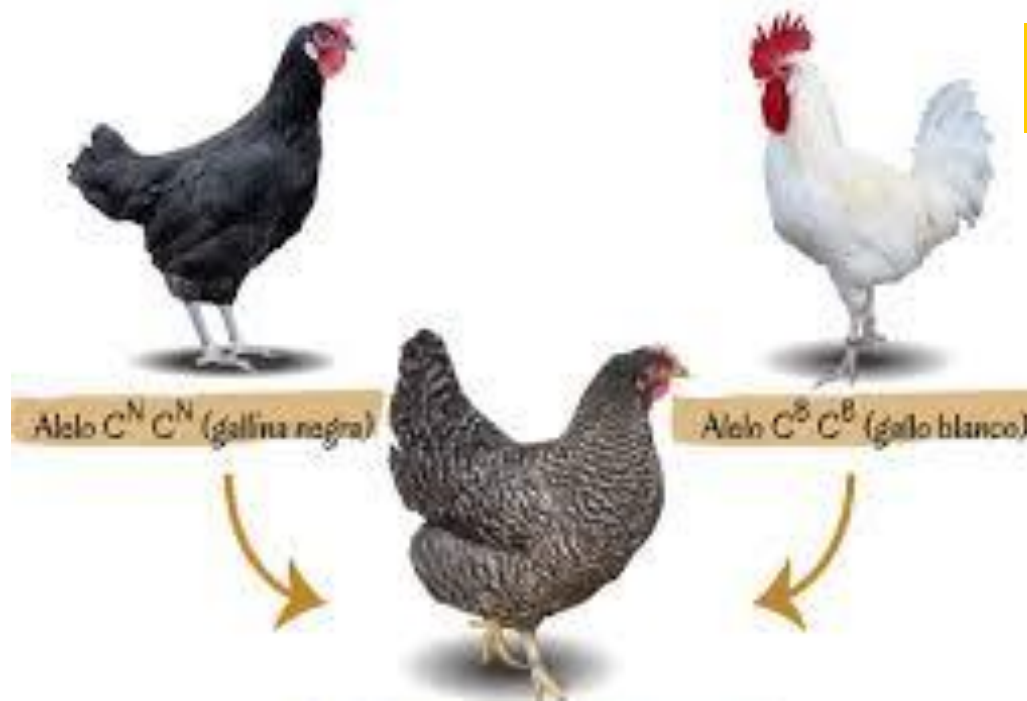
Gametos	C^B	C^B
C^C	$C^C C^B$	$C^C C^B$
C^C	$C^C C^B$	$C^C C^B$

100% caballos pelaje Roano o manchado

100% heterocigotos

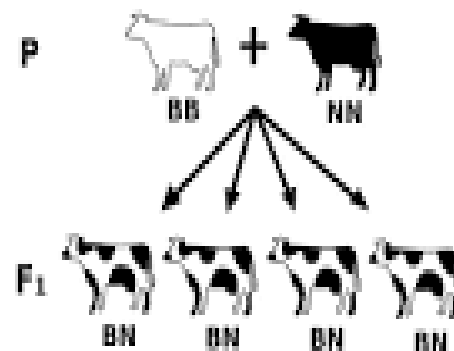


CODOMINANCIA

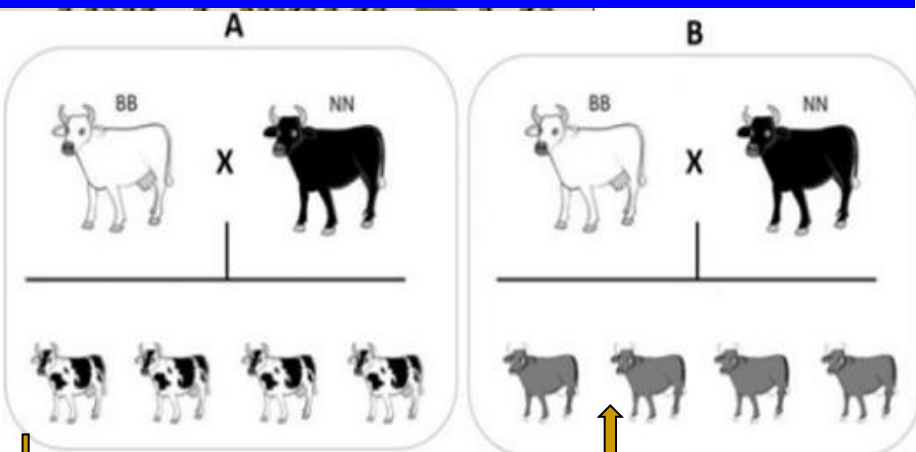


Codominancia

Se denomina **codominancia** a la situación en la que dos alelos diferentes están presentes en un genotipo y ambos son expresados. Se dice también que es un estado en el que un gen expresa su característica en el heterocigoto de modo equivalente a su par.



En resumen

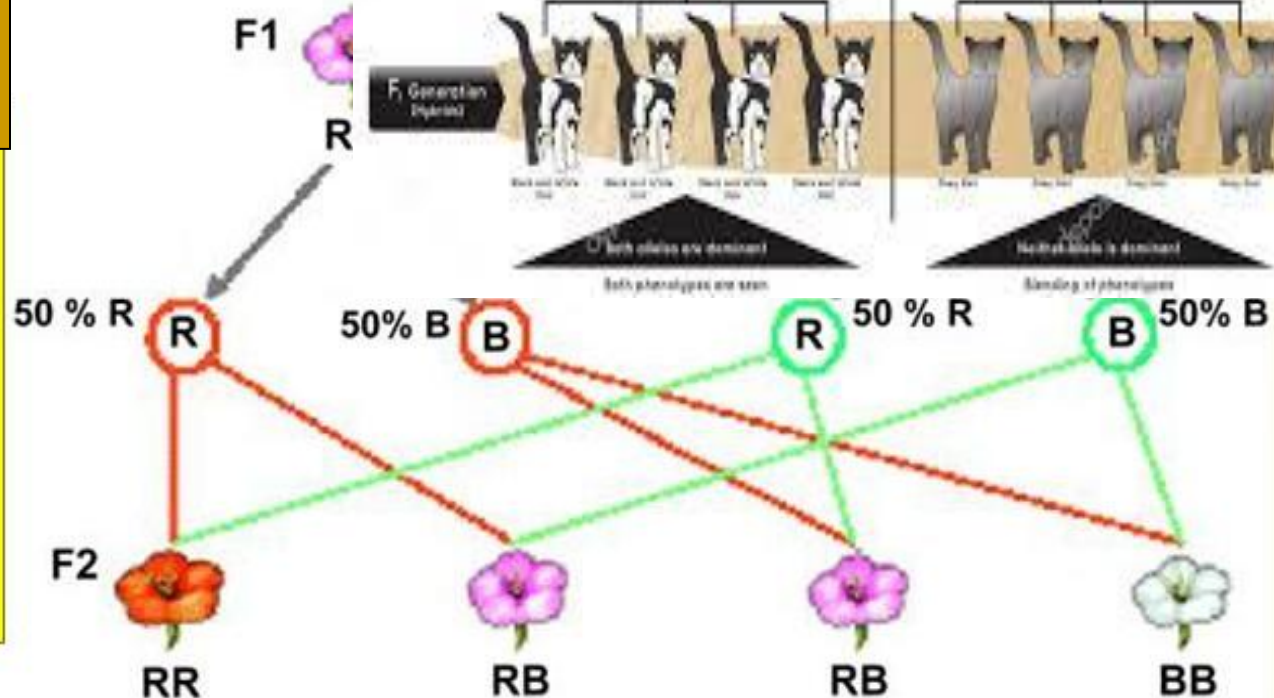
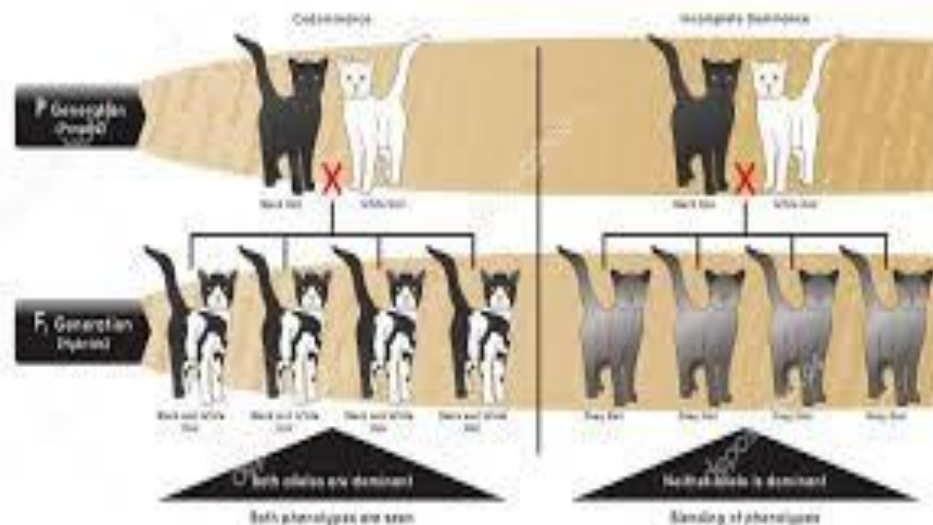


Dominancia incompleta: el alelo dominante no domina totalmente al alelo recesivo, que llega a manifestarse parcialmente.

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



Diferencia
entre
Codominancia and Incomplete Dominance



Alelos múltiples



- Es decir la herencia **poligénica** se da cuando algún carácter se debe a la acción de **más de un gen** que pueden tener además **más de dos alelos**, lo cual origina numerosas combinaciones que son la causa de que exista una gradación en los fenotipos

Alelos múltiples

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

Gen Dominante



Gen Recesivo



Alelos múltiples: características poligénicas en humanos

En humanos se observa en:

Gen Dominante



Negro

Gen Recesivo



castaño



pelirrojo

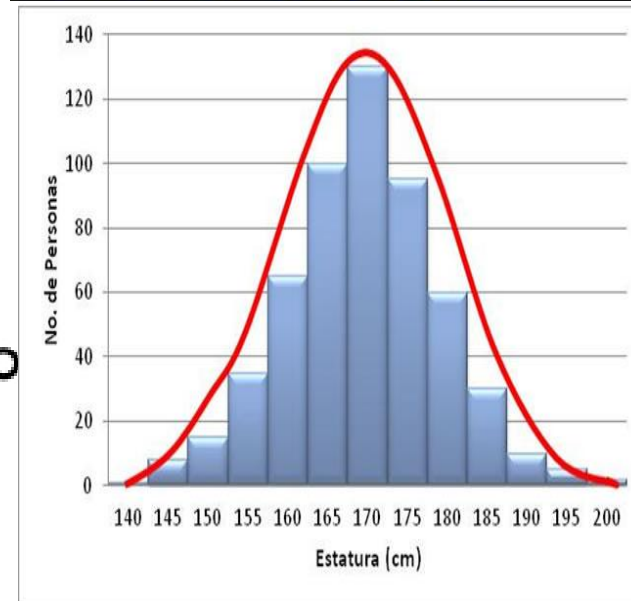


rubio



gris

- ☐ Color de la piel
- ☐ Muchas formas de comportamiento
- ☐ Esquizofrenia



Herencia ligada al sexo

- El par de **cromosomas XY** determina el sexo biológico masculino y el **XX** el femenino en los seres humanos y otros mamíferos.

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.**

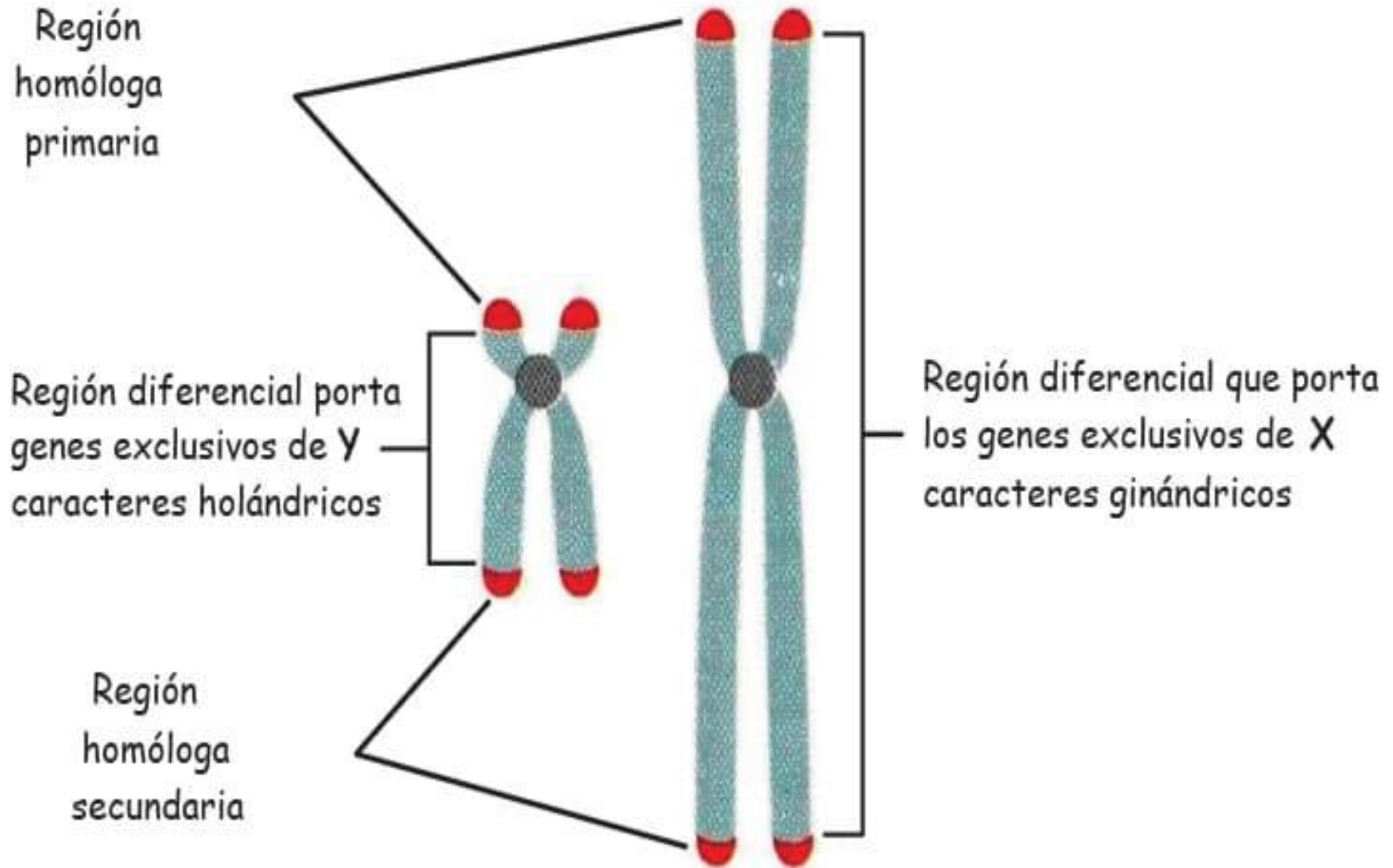
Herencia ligada al sexo

- El par de **cromosomas XY** determina el sexo biológico masculino y el **XX** el femenino en los seres humanos y otros mamíferos.

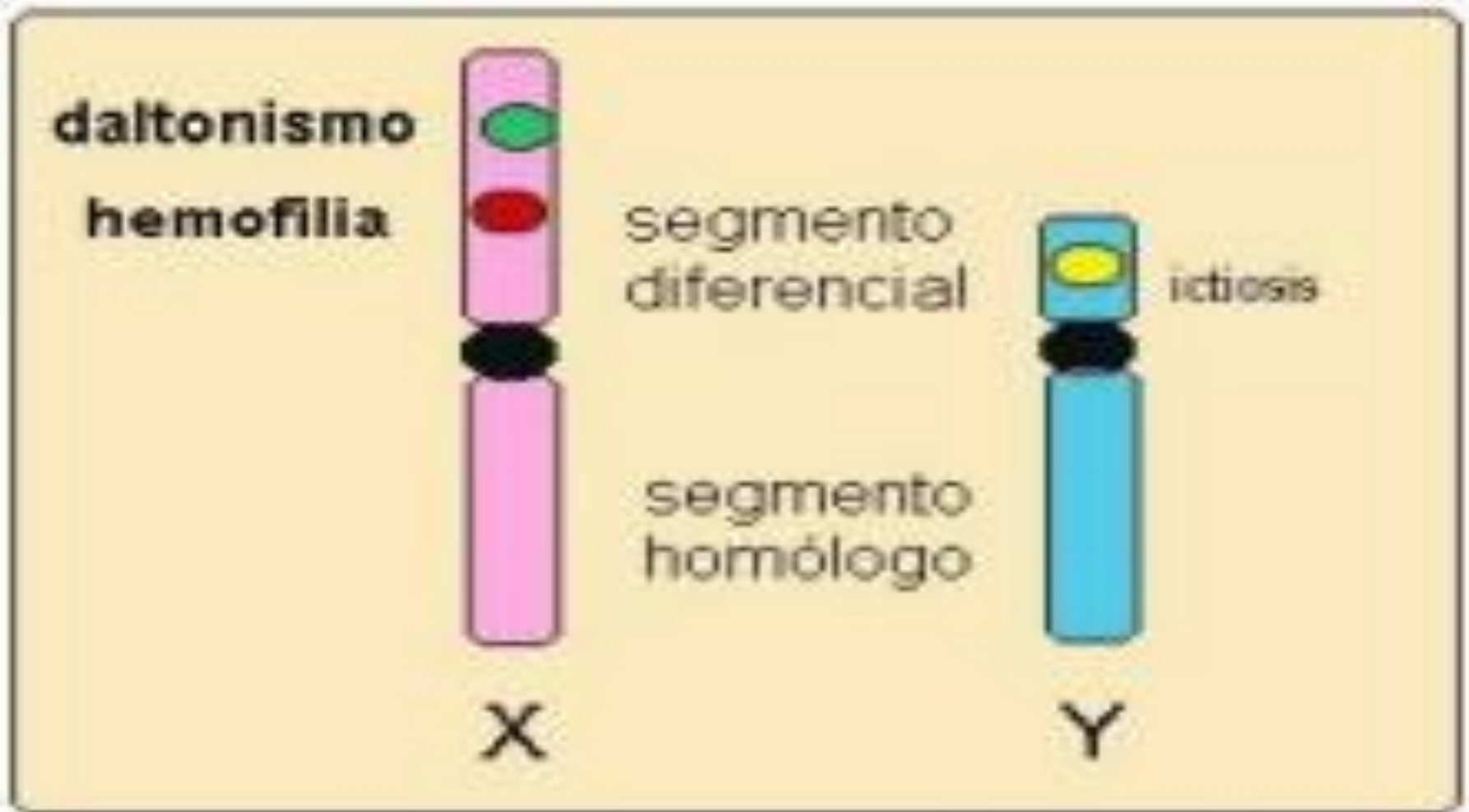
La herencia ligada al sexo se refiere a la transmisión y expresión en los diferentes sexos, de los genes que se encuentran en el **sector heterólogo del cromosoma X o Y.**

- Son ejemplos de genes ligados al sexo los que determinan la **hemofilia** (trastorno en la coagulación sanguínea), la **ictiosis** y el **daltonismo** (ceguera parcial para los colores).
-

Herencia ligada al sexo



Genes situados en el segmento diferencial del cromosoma X o Y



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.

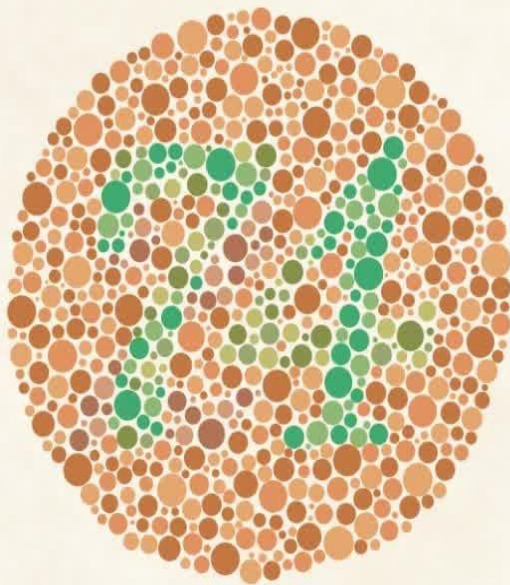


Daltonismo

impide distinguir bien los colores,
normalmente entre el rojo y el verde



daltonismo



X

MAS FRECUENTE
en **hombres (XY)**:
Solo tienen un
cromosoma X.

Las mujeres (XX):
Tienen dos
cromosomas X.



Para que sean daltónicas,
necesitarían heredar el
gen defectuoso de ambos
padres..

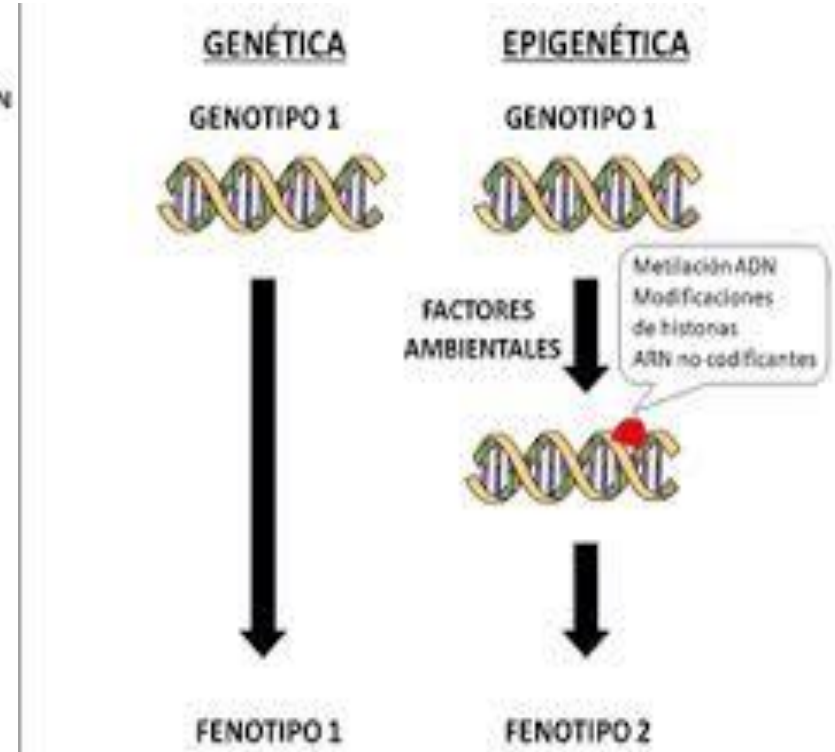
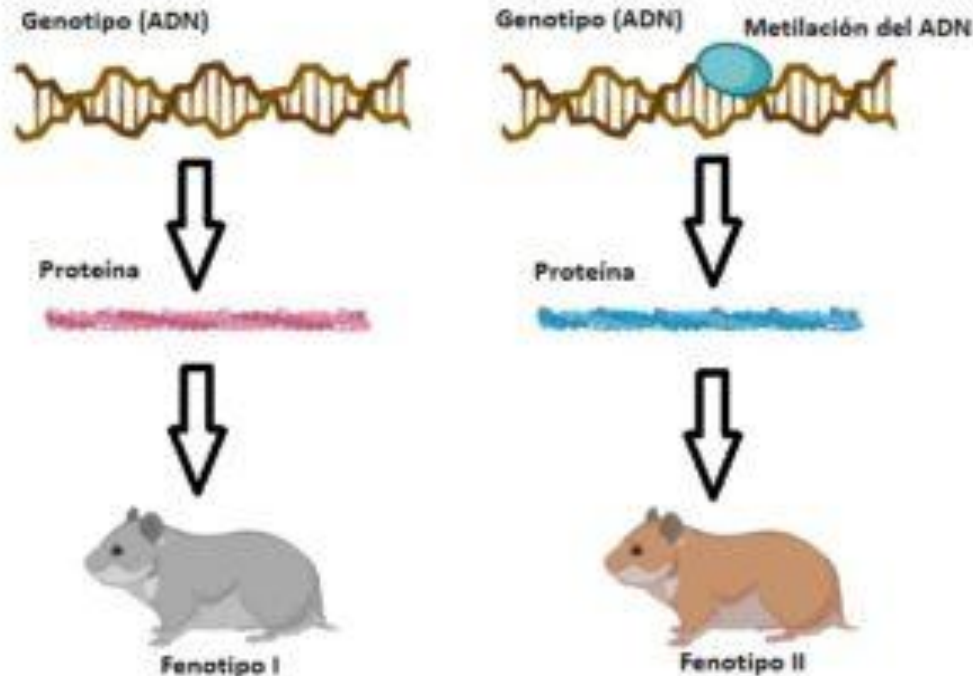
Es MENOS PROBABLE



EPIGENÉTICA

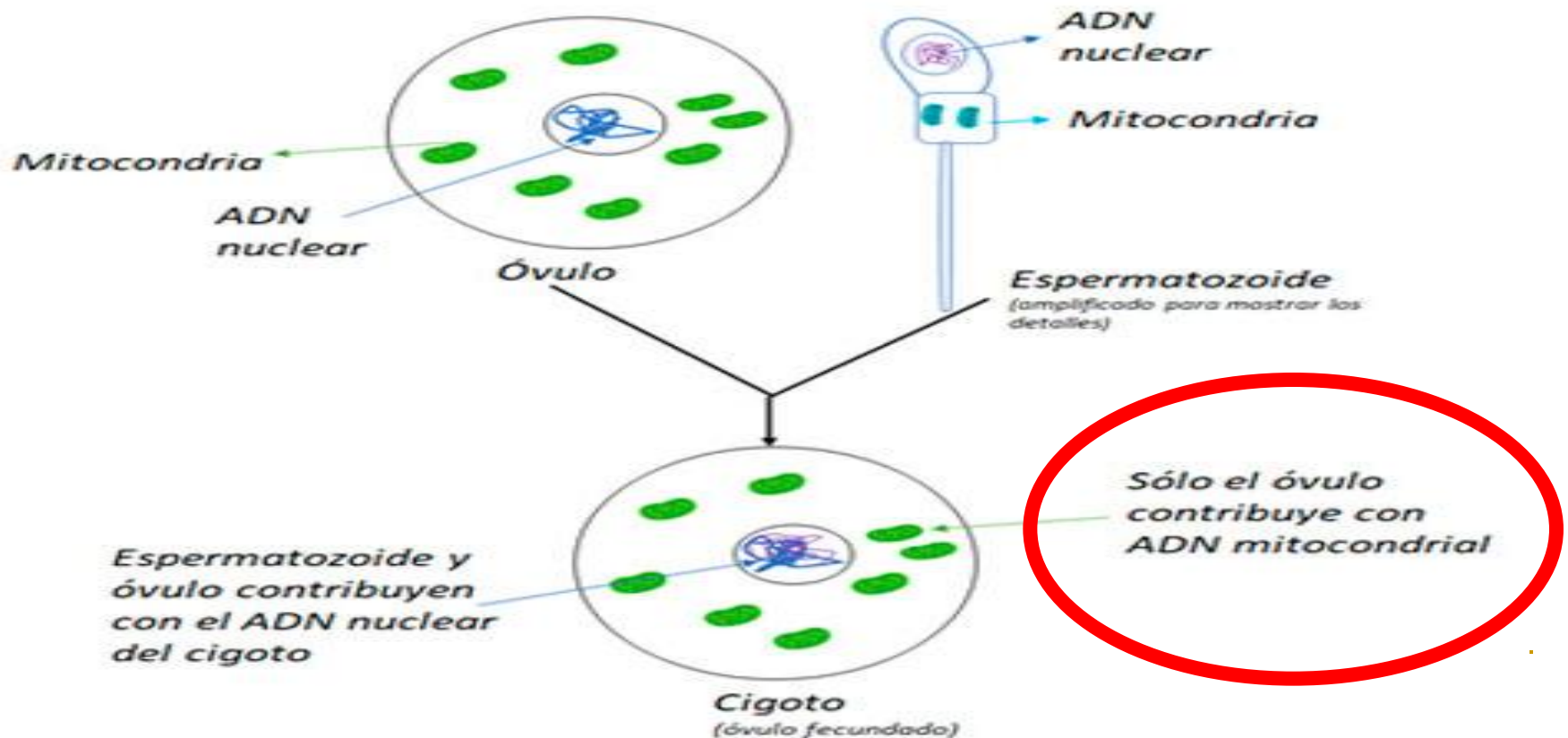
Modificaciones del ADN que no cambian la secuencia de ADN

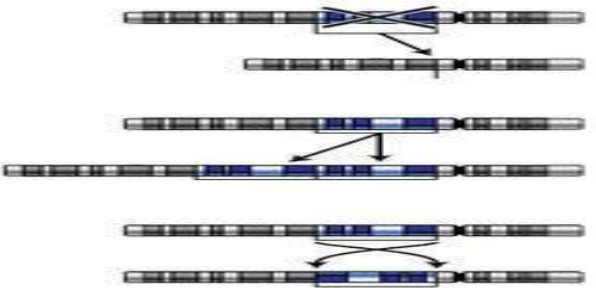
Cómo afecta la epigenética



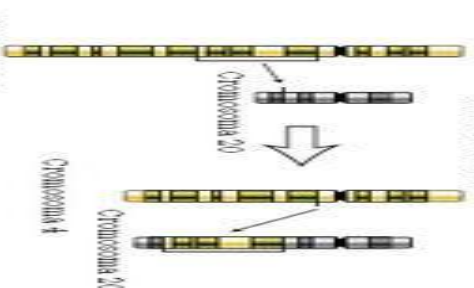
Herencia mitocondrial

El ADN de las mitocondrias se hereda exclusivamente por vía materna. Anomalías en este material genético se transmite de madres a hijos

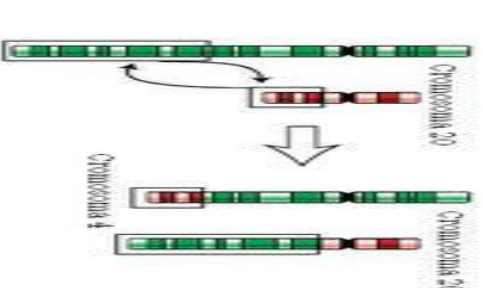




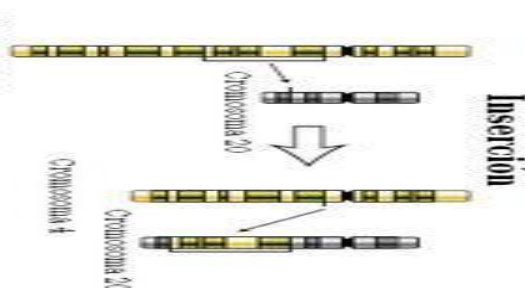
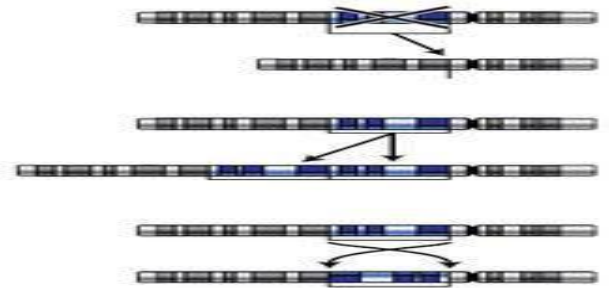
Inserción



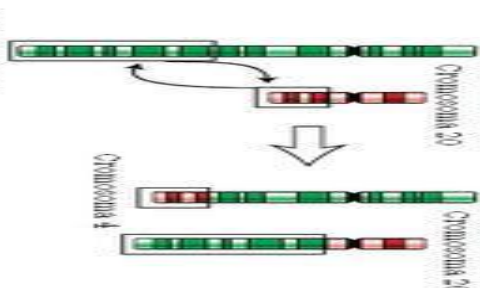
Translocación



Mutación ???



Translocación



Mutación ???

Son cambios al azar que se producen en el ADN.

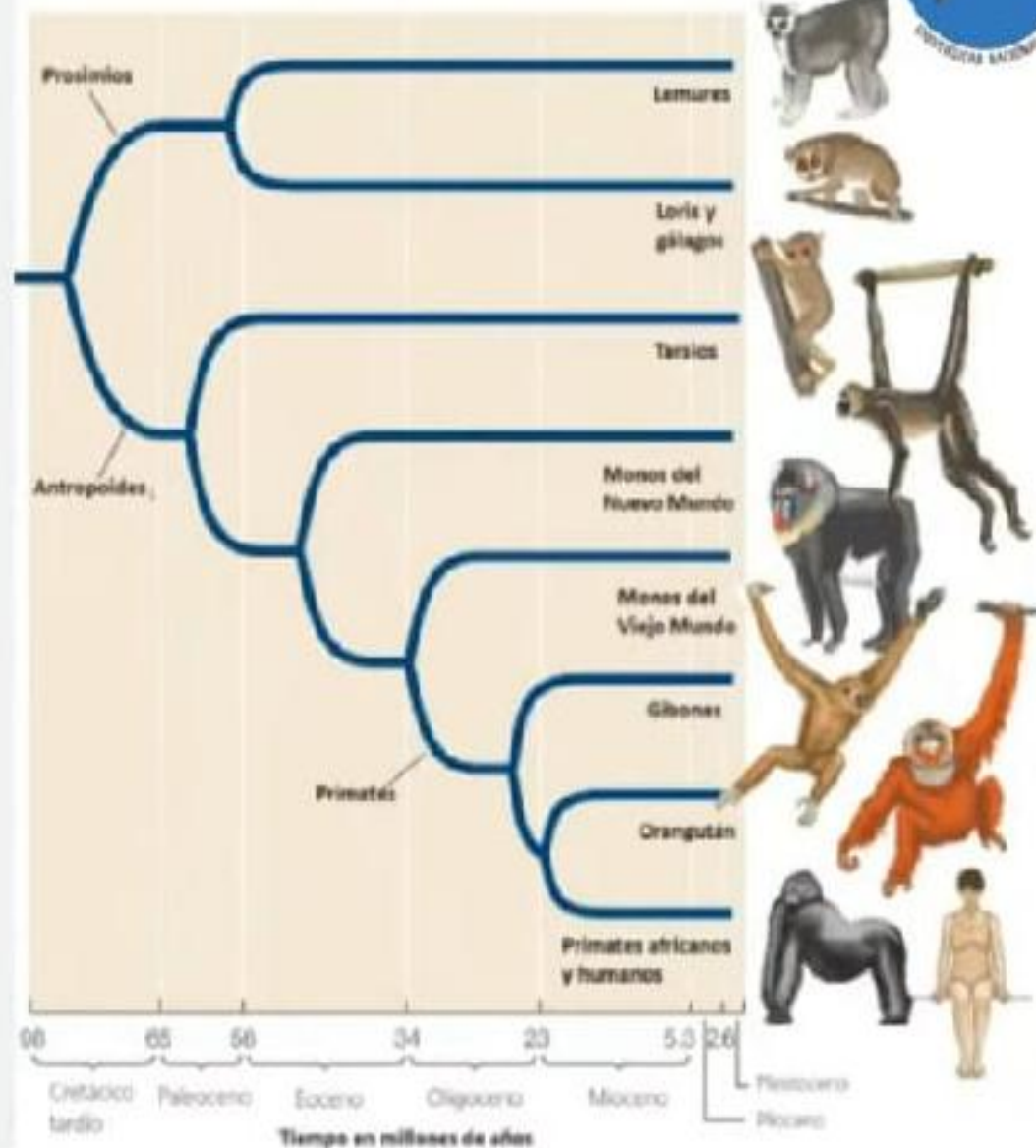
Mutaciones son la materia prima
Sin mutación no hay nuevos genes

LAS MUTACIONES: GENERAN INCREMENTO DE LA VARIABILIDAD POBLACIONAL

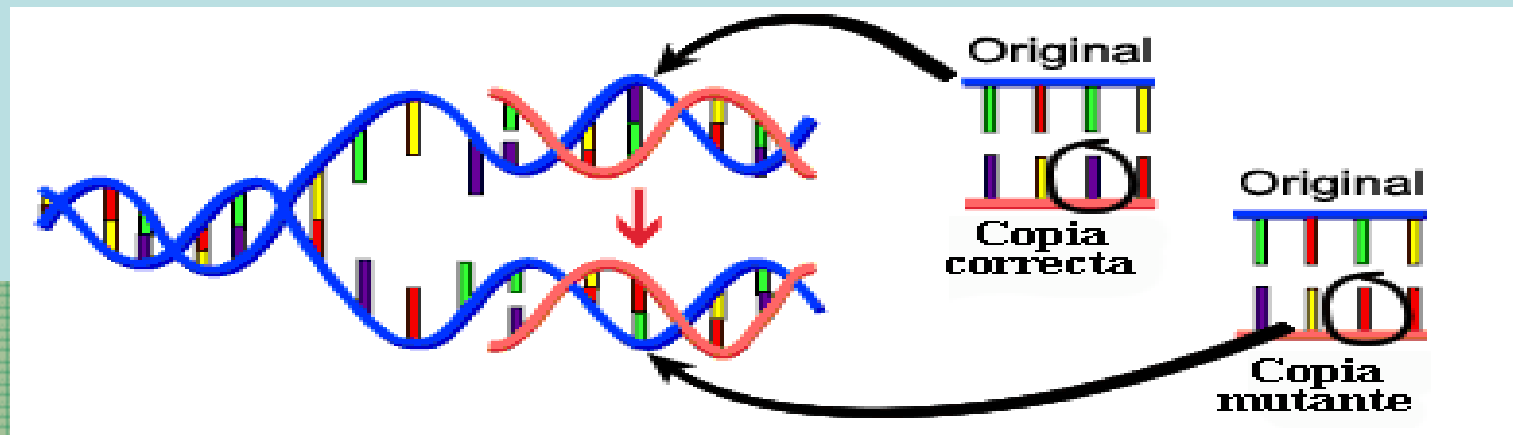


Los **seres humanos**, junto con otros primates, cobayos, la mayoría de los murciélagos, peces teleósteos y algunas aves passeriformes, no **sintetizan vitamina C**. Algunos primates, específicamente los estrepsirrinos (como los lémures), pueden sintetizar su propia vitamina C.

Filogenia de los primates



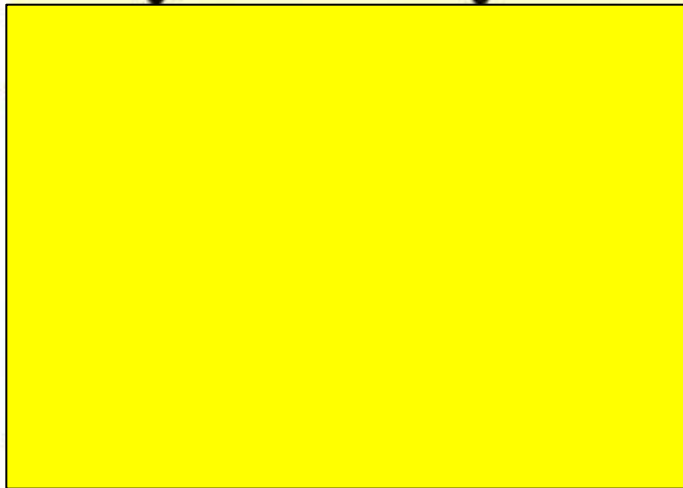
Las mutaciones no tienen ninguna dirección respecto a la adaptación, son como un cambio al azar de una letra por otra



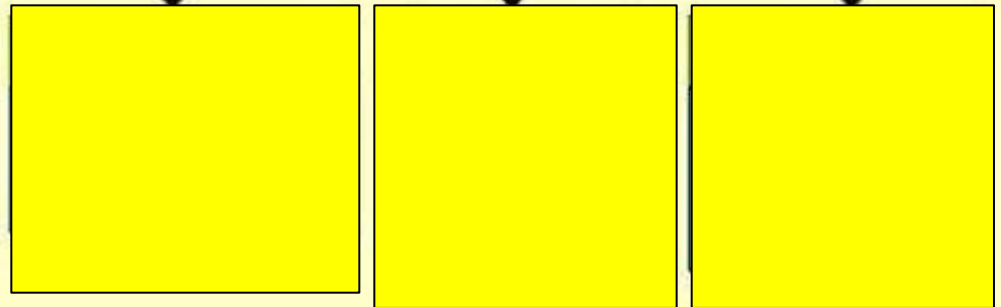
Pero a veces ciertos cambios pueden introducir nuevos significados, permitiendo nuevas funciones.

TIPOS DE MUTACIONES

Según las células
afectadas



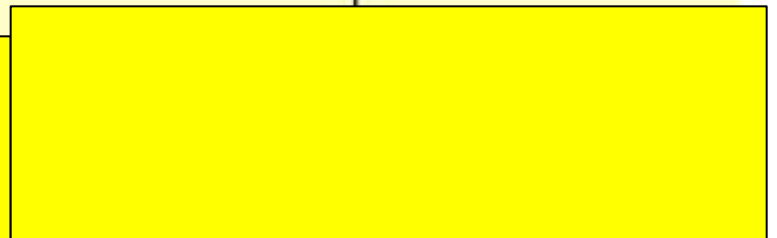
Según la extensión del material
genético afectado



Según su efecto



Según su origen



TIPOS DE MUTACIONES

Según las células afectadas

GERMINALES

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

SOMÁTICAS

*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

MUTACIÓN: es la alteración al azar de la información que llevan los genes, se define como cambio heredable

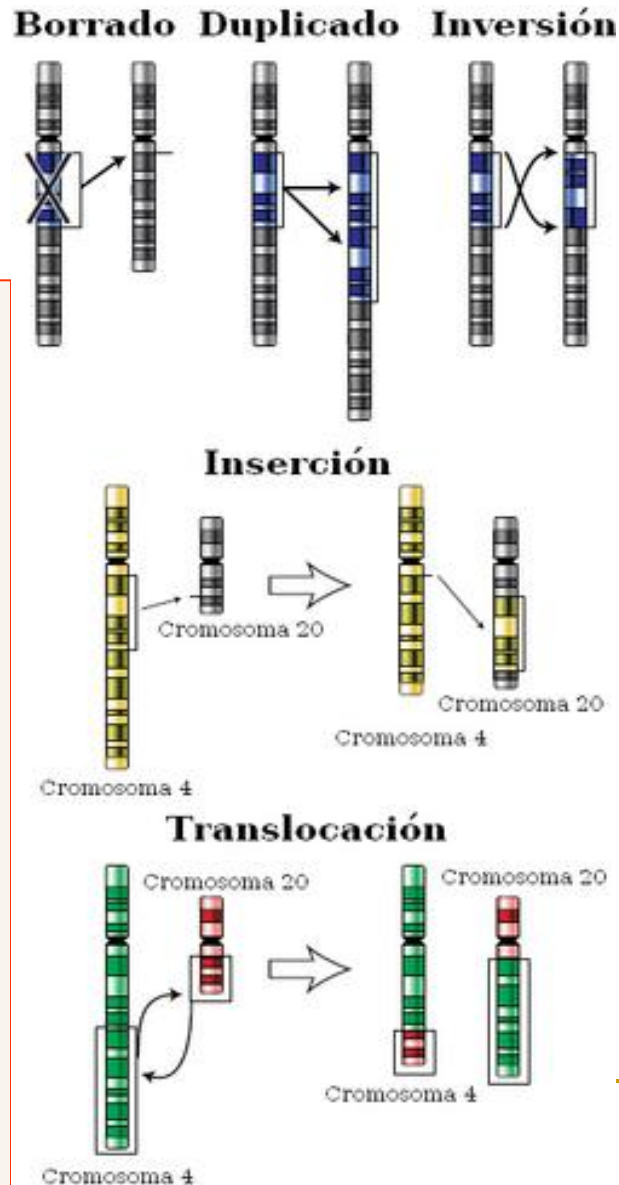


MUTACIÓN SOMÁTICA o EN LA LÍNEA GERMINAL

Somática: 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



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*

Mutación genómica

Afecta al número de **cromosomas**: se debe a la aparición de un **cromosoma** más o a la **dotación cromosómica completa**.

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

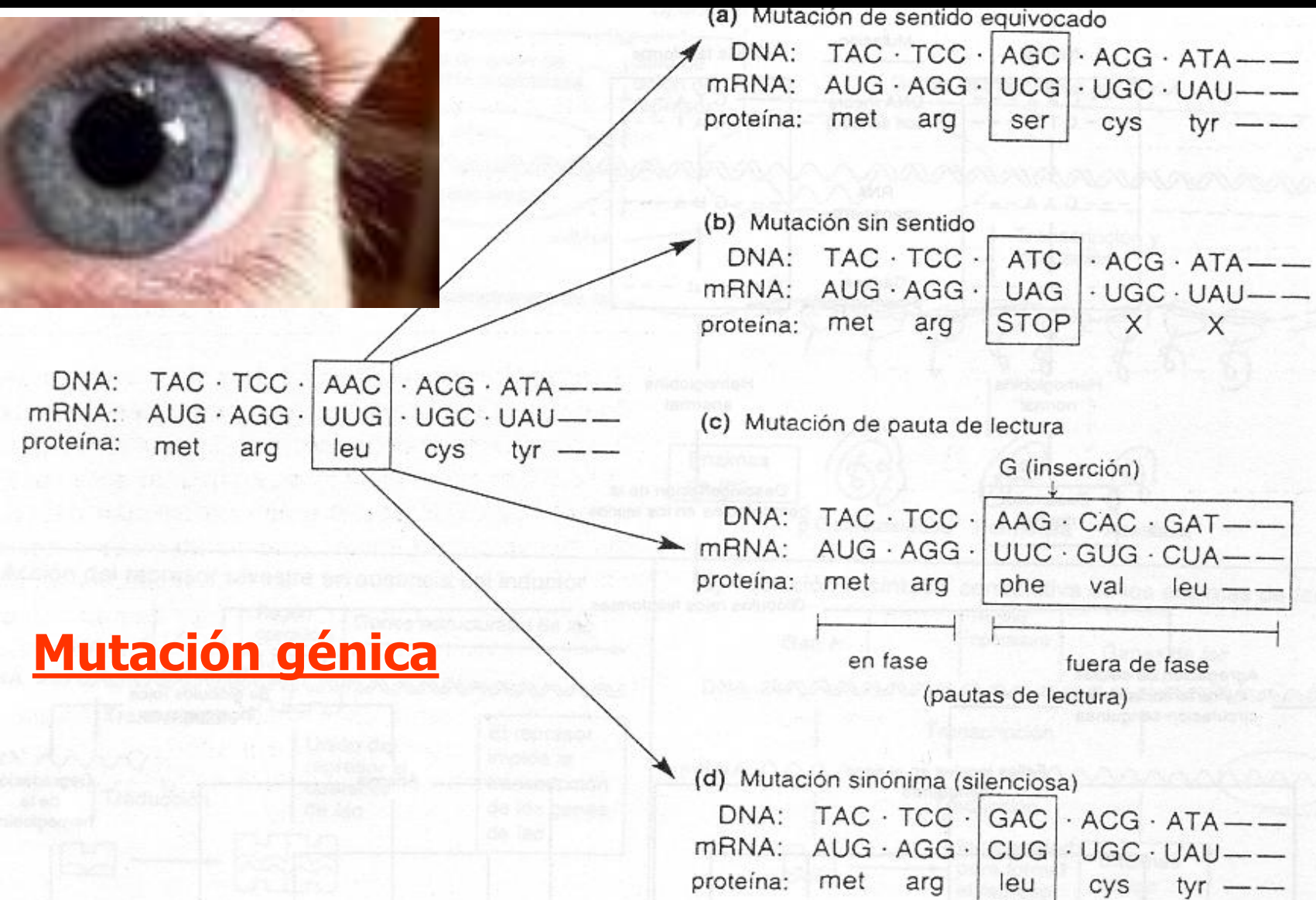


FIGURA 10-20 Diferentes clases de mutaciones producidas por los cambios de nucleótidos indicados.

ADN (una cadena)

Mutación génica

Normal



Cambio
en una base
individual



Adición



Supresión



proteína: met arg cys tyr — —

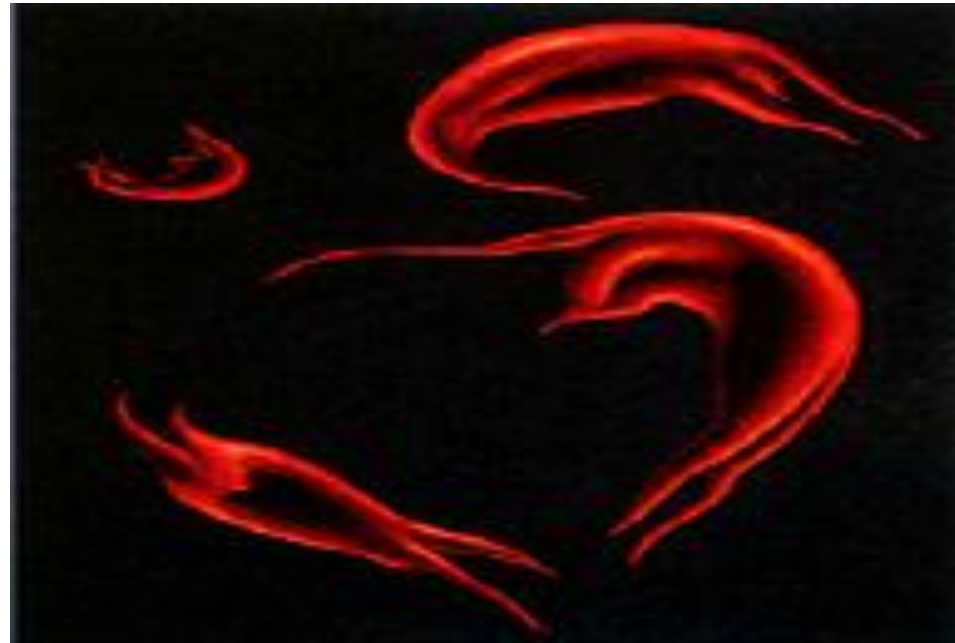
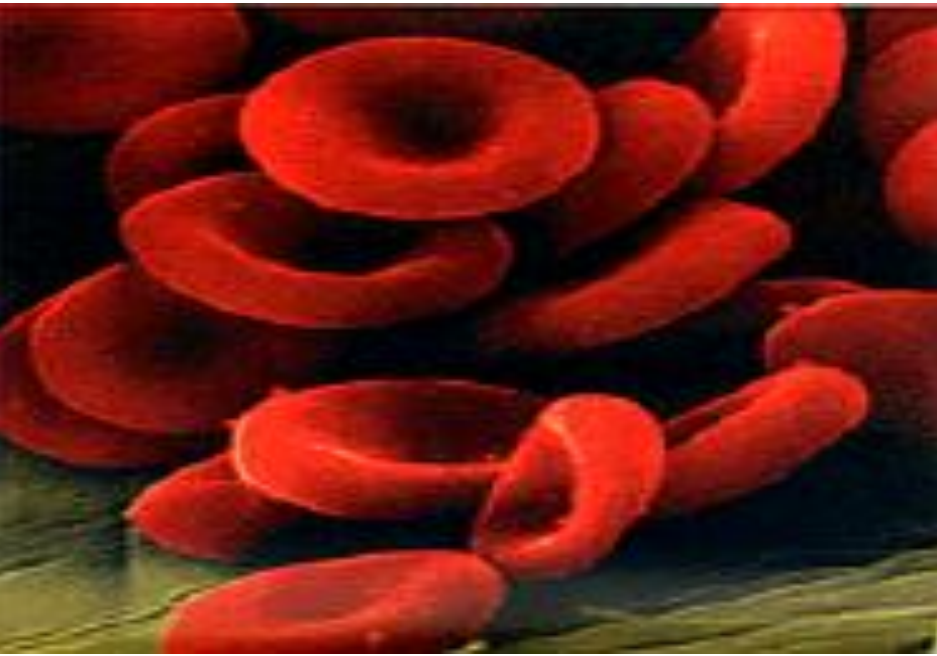
FIGURA 10-20 Diferentes clases de mutaciones producidas por los cambios de nucleótidos indicados.

Anemia falciforme

causada por un único cambio
aminoacídico

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

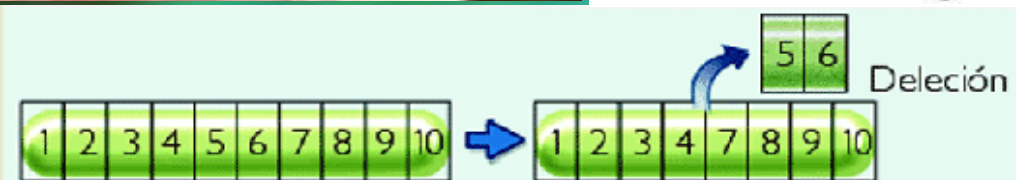
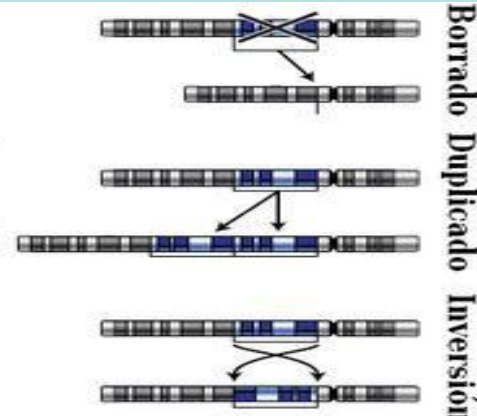
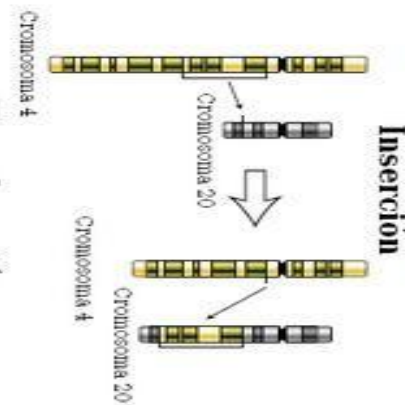
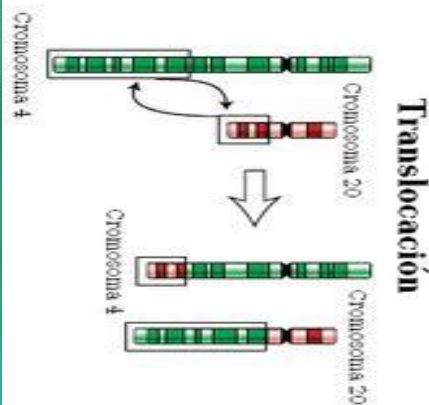
Resulta al mutar el gen de la globina beta, que se encuentra en el cromosoma 11.



La malformación de estos glóbulos rojos 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 también padecen de una vida más corta, provocando anemias continuas

Mutación cromosomica

Afecta a la **estructura del cromosoma**:



desaparición de un segmento con varios genes

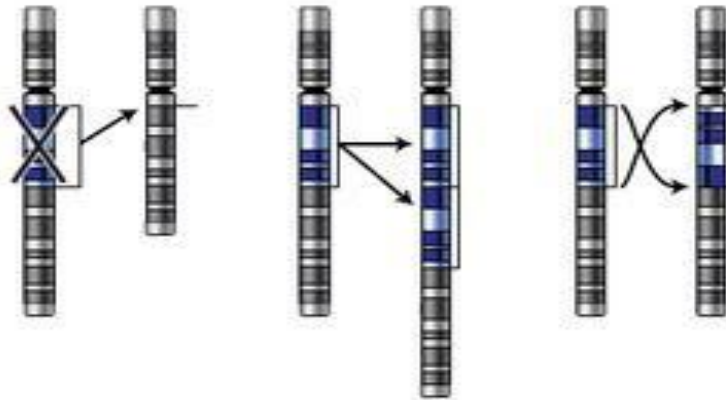
rotura de un segmento y su integración en otra parte del cromosoma

rotura de un segmento y su integración en otro cromosoma

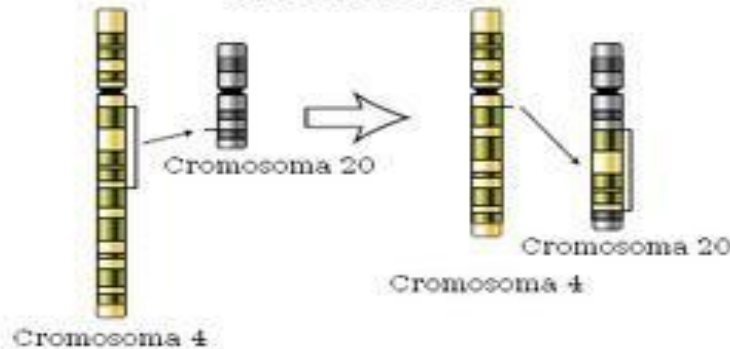
Mutación cromosómica



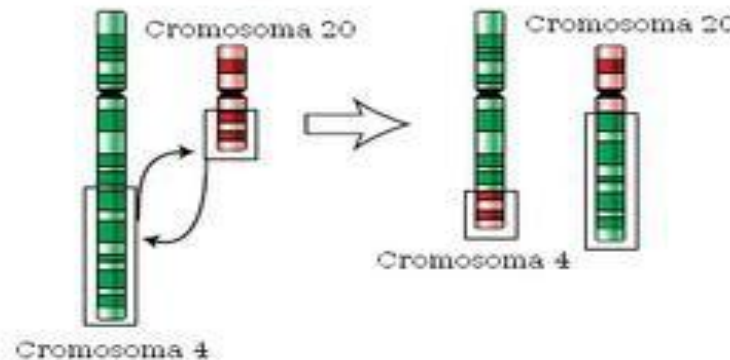
Borrado Duplicado Inversión



Insertión



Translocación



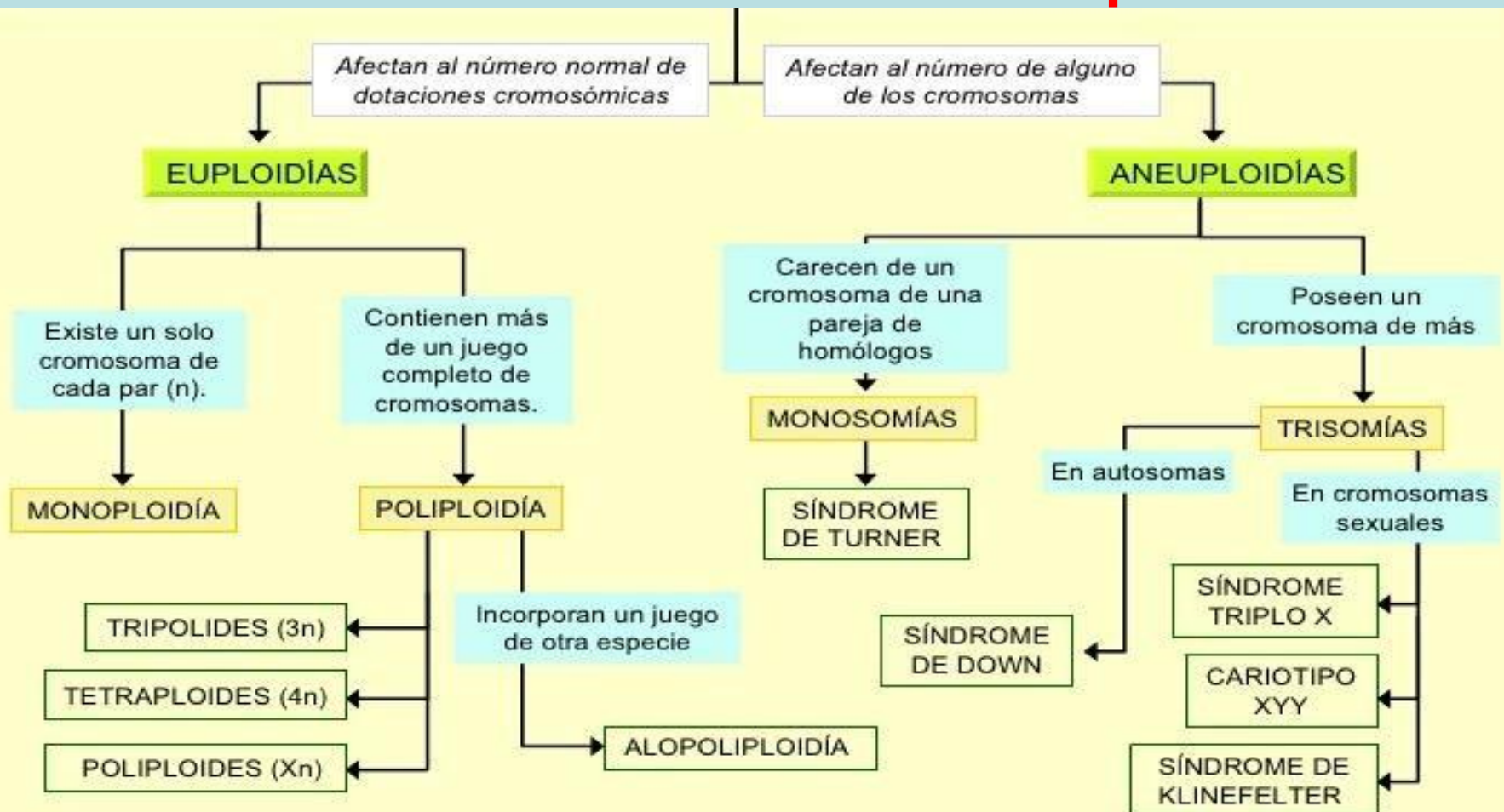
Afecta **a un segmento** cromosómico que incluye varios genes o a **cromosomas completos** (por exceso o por defecto)



Mutación genómica

Afecta al **número de cromosomas**:

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





<http://www.unprofesor.com>