

HERENCIA GENETICA

Profesor: Felipe Peña





Leyes de herencia de Mendel

Gregor Mendel, en 1866, propuso la existencia de factores hereditarios conocidos ahora como genes. Sus experimentos con plantas de arverjas fueron la base para la genética.

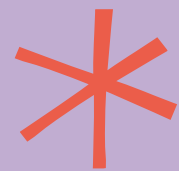
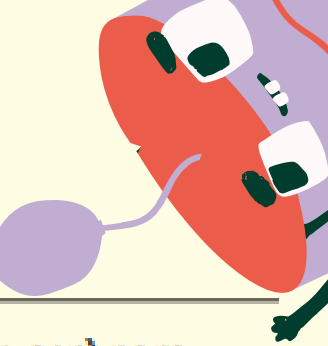


TABLA 11-2

Modelo de Mendel de la herencia



1. Formas alternativas de un "factor" (que ahora se llama un *gen*) para tomar en cuenta las variaciones de los rasgos heredados.
Aunque Mendel sólo observó dos formas (que ahora se llaman *alelos*) para cada factor que estudió, actualmente se sabe que muchos genes tienen más de dos alelos.
2. Los rasgos heredados pasan de los progenitores a su descendencia como factores sin modificación.
Mendel no observó la descendencia de aspecto intermedio, como lo hubiera predicho la hipótesis de herencia mezclada. Ahora se conocen excepciones a este concepto.
3. Cada individuo tiene dos conjuntos de factores, uno de cada par heredado, proviene de la madre y otro del padre.
No importa qué progenitor contribuye con cuál conjunto de factores.
4. Los factores apareados se separan durante la formación de las células reproductivas (principio de segregación).
Debido a la *meiosis*, descubierta después de la época de Mendel, cada progenitor transfiere un conjunto de factores a cada descendiente.
5. Los factores se pueden expresar o esconder en una generación dada, pero nunca se pierden.
Por ejemplo, los factores no expresados en la generación F_1 reaparecen en algunos individuos F_2 .
6. Cada factor se pasa a la siguiente generación independientemente de todos los otros factores (principio de transmisión independiente).
Desde el tiempo de Mendel, la investigación ha revelado que existen excepciones a este principio.

Mutaciones

Existen 3 tipos de mutaciones:

- Mutación génica: Afecta a la secuencia de nucleótidos de un solo gen.
- Mutación cromosómica: Si afecta a la secuencia de genes de un cromosoma.
- Mutación genómica: Si genera un cambio en el número de cromosomas.

Estas mutaciones ocurren durante la fase M y la fase S.

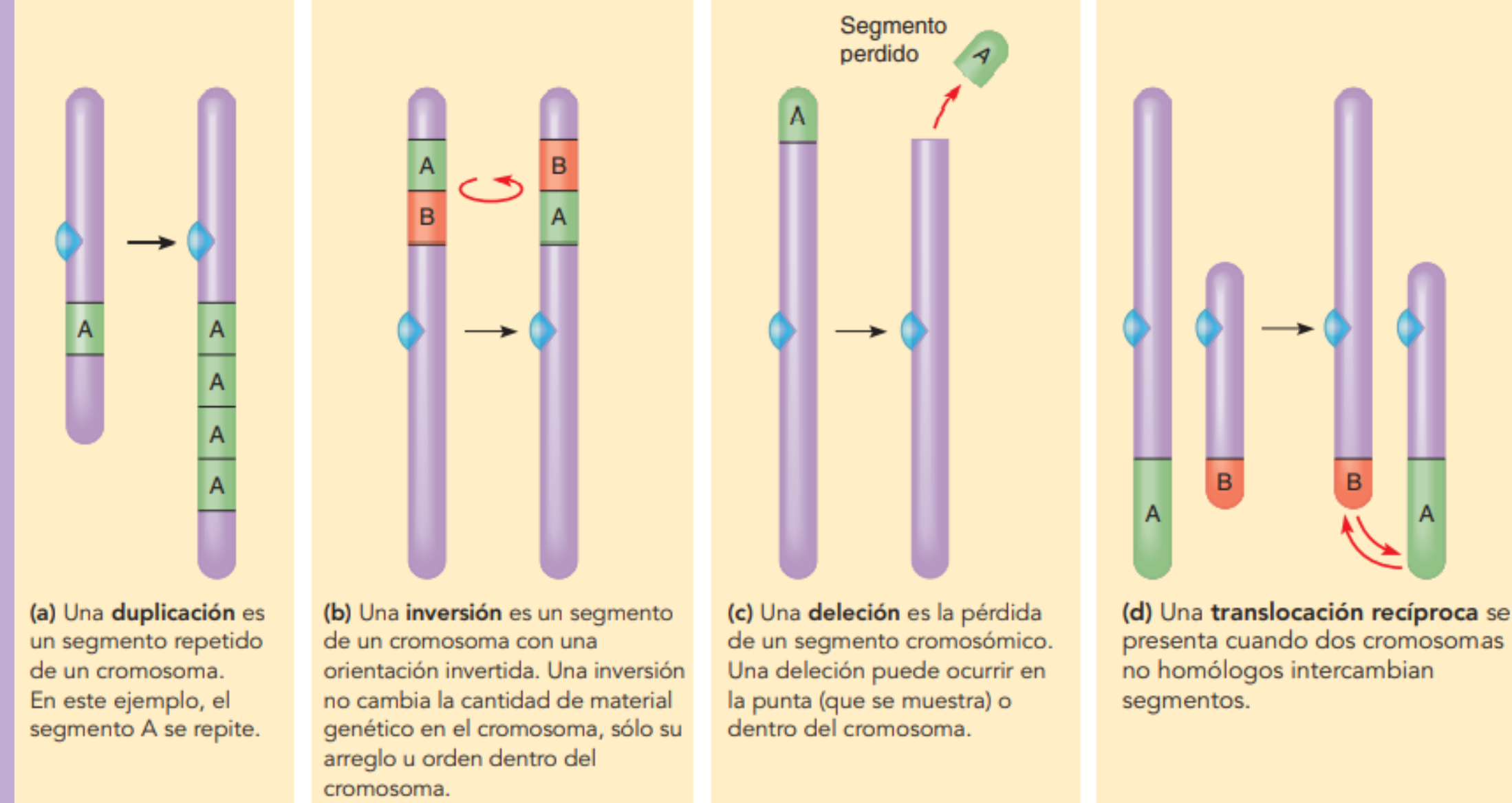


TABLA 16-2 Anomalías cromosómicas: desórdenes producidos por aneuploidías

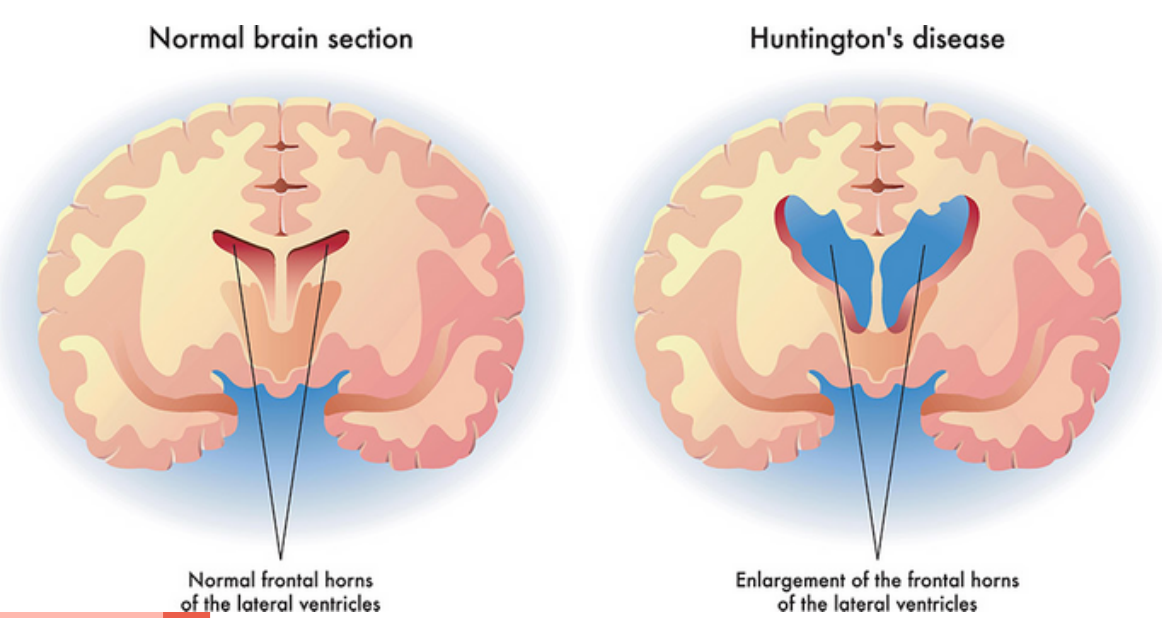
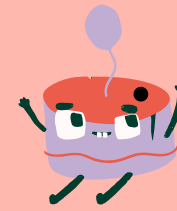
Cariotipo	Nombre común	Descripción clínica
Trisomía 13	Síndrome de Patau	Múltiples defectos, con muerte por lo general a los 3 meses de edad
Trisomía 18	Síndrome de Edwards	Deformidades del oído, defectos del corazón, espasticidad, y otros daños, muerte por lo general a la edad de 1 año, pero algunos sobreviven mucho más tiempo
Trisomía 21	Síndrome de Down	En general la frecuencia es de aproximadamente 1 por cada 800 nacidos vivos. La mayoría de las concepciones que implican alguna trisomía ocurren en madres mayores (35+ años), pero la translocación resultante en el equivalente de la trisomía no está relacionada con la edad. La trisomía 21 se caracteriza por un pliegue de piel por encima del ojo, diversos grados de retraso mental, baja estatura, sobresale la lengua arrugada, pliegue palmar transversal, deformidades cardíacas, y un mayor riesgo de leucemia y de la enfermedad de Alzheimer.
X0	Síndrome de Turner	Baja estatura, cuello unido por una telilla o membrana, a veces, retraso mental leve; ovarios degenerados en la vida embrionaria tardía, dando lugar a las características sexuales rudimentarias, el género es femenino, no hay corpúsculos de Barr
XXY	Síndrome de Klinefelter	Hombre con la lenta degeneración de testículos, senos agrandados, un corpúsculo de Barr por celda
XYY	Cariotipo XYY	Muchos hombres no tienen síntomas inusuales, mientras que otros son inusualmente altos, con fuerte acné, y una cierta tendencia al retraso mental leve
XXX	Triple-X	A pesar de tres cromosomas X, por lo general hembras fértiles, con una inteligencia normal, dos cuerpos de Barr por celda

Enfermedades hereditarias

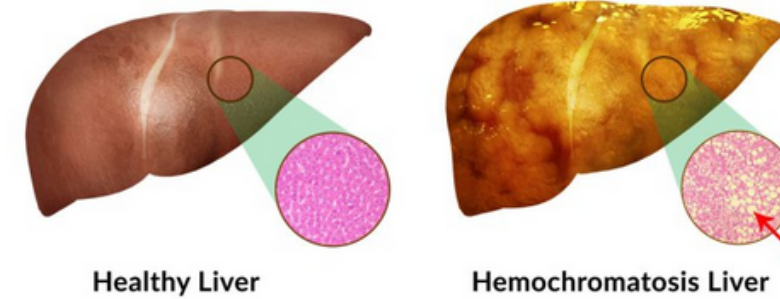
Las mutaciones también pueden ser heredadas al ser anomalías en el cariotipo, se forman gametos con estas anomalías.

Herencia Dominante

- Enfermedad de Huntington
- Hipercolesterolemia familiar



Hemochromatosis



Herencia Recesiva

- Hemocromatosis
- Fibrosis quística

Herencia ligada al sexo

- Hemofilia
- Daltonismo

