

## **RESUMEN DÉCIMO**

### **Conceptos de genética:**

**Genética:** Rama de la biología que estudia la transmisión de los caracteres hereditarios o herencia

**Código genético:** Es la secuencia de bases nitrogenadas que existe en el ADN, de tal forma que la combinación de tres bases o triplete determina un aminoácido. La relación de cada triplete con su aminoácido correspondiente se llama clave o código genético.

**Cromosoma:** Estructura en forma de bastón compuesta de ADN enrollado y proteínas que se hace visible durante la división celular, es el portador de los genes. El material que forma al cromosoma se llama cromatina.

**Herencia:** Transmisión de caracteres hereditarios de una generación a otra

**Genoma:** Es el total de cromosomas que posee un organismo

**Gen:** Fragmento de ADN que contiene la información para la construcción de una proteína. Es la unidad biológica de la herencia.

**Alelos:** Son las diferentes versiones de un mismo gen. Ej gen para el color de ojos puede tener un alelo para ojos negros y otro alelo para ojos azules.

El gen para el color de la semilla de guisantes presenta dos alelos el de color amarillo y el de color verde.

**Homocigoto:** Es el individuo que tiene la misma versión del gen en sus cromosomas homólogos, presenta el mismo alelo. Ej homocigota para ojos azules contiene en sus dos cromosomas homólogos el gen de los ojos azules.

Homocigota=Alelos iguales

**Heterocigoto:** Es el individuo que tiene diferentes versiones de un gen en sus cromosomas homólogos, presenta alelos diferentes. Ej. En un cromosoma presenta el gen de los ojos azules y en el otro cromosoma presenta el gen de los ojos negros.

Heterocigota: Alelos diferentes

**Gen Dominante:** Es aquel que siempre se expresa cuando está presente. Se expresa en estado heterocigótico y homocigótico. Ej. Gen A para el color amarillo de la semilla del guisante Aa y AA siempre la semilla es amarilla porque el gen A domina sobre el gen a que da semillas verdes.

**Gen recesivo:** Es aquel que no se puede expresar cuando está ubicado frente a otro gen que es dominante. Los genes recesivos tienen que estar en doble dosis o sea en estado homocigótico para poder expresarse. Ej gen a para la semilla verde del guisante sólo se expresa cuando está en estado homocigótico: aa

**Genotipo:** Es toda la información genética que contiene un organismo (homocigota, heterocigota, dominante, recesivo)

**Fenotipo:** Es la manifestación externa del genotipo, es lo que se puede observar externamente. Ej el genotipo para el color de semillas Aa tendrá un fenotipo amarillo y el genotipo AA tendrá también un fenotipo amarillo externamente. Diferentes genotipos pueden originar el mismo fenotipo por las relaciones de dominancia y recesividad.

**Cruces simples que siguen las leyes de Mendel:**

EJEMPLO:

El carácter de barbilla partida es codificado por el gen recesivo b y el carácter de barbilla no partida por el gen dominante B. ¿Cuál sería la descendencia del siguiente cruce?

Padre Bb (barbilla no partida)

Madre bb (barbilla partida)

Bb x bb

		Madre	
		b	b
Padre	B	Bb	Bb
	b	bb	bb

Hijos: Bb, Bb, bb, bb

Proporción fenotípica: 2 hijos con barbilla no partida (50%)

2 hijos con barbilla partida (50%)

Proporción genotípica: 2 hijos heterocigóticos Bb

2 hijos homocigóticos recesivos bb

Otro ejemplo:

Si el gen de color amarillo de la semilla A es dominante sobre el gen del color verde de la semilla a. Complete el siguiente cruce:

Padre desconocido x Madre Aa



Hijos: 2Aa, 1aa, 1AA

¿Cuál sería el genotipo del padre?

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

El Padre tiene que ser obligatoriamente Aa para que puedan salir hijos aa y AA

Otro ejemplo:

Padre AA x Madre desconocida



Hijos: 3 Aa (75%) y 1 AA (25%)

	A	a
A	AA	Aa
A	Aa	Aa

La madre tiene que ser Aa

**Tipos de herencia no mendeliana:**

1. **Dominancia incompleta:** Cuando ningún gen domina completamente, el fenotipo de los hijos es intermedio entre los dos padres Ej Flor blanca con roja dan flores rosadas

Ejemplo de dominancia incompleta:

Los caballos rojizos RR cuando se mezclan con caballos blancos rr dan hijos ruanos que es un color intermedio entre el rojizo y el blanco

Cruce: RR x rr



Rr El heterocigoto es color ruano ya que no domina ni el blanco ni el rojizo

2. **Codominancia:** Los 2 alelos se expresan a la vez, tampoco hay dominancia

Ej Sistema ABO de grupos sanguíneos:

El grupo A se representa como I<sup>A</sup>, las personas grupo A pueden ser I<sup>A</sup> I<sup>A</sup> o I<sup>A</sup> i

El grupo B se representa como I<sup>B</sup>, las personas grupo B pueden ser I<sup>B</sup> I<sup>B</sup> o I<sup>B</sup> i

El grupo O se representa como i, las personas grupo O son ii

El grupo AB se representa como I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>

Madre I<sup>A</sup> I<sup>A</sup> x Padre I<sup>B</sup> I<sup>B</sup>



100 % Hijos I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>

	I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup>
I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>
I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>

Se expresa el grupo A y el grupo B por igual

Otro cruce: Madre ii X Padre I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>

	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>
i	I <sup>A</sup> i	i I <sup>B</sup>
i	I <sup>A</sup> i	i I <sup>B</sup>

50% grupo A (I<sup>A</sup> i) y 50% grupo B (i I<sup>B</sup>)

### 3. Sistema de alelos múltiples:

Ej Sistema ABO de grupos sanguíneos ya que existen más de dos variantes del gen, el alelo A, el alelo B y el alelo O

Casi todos los sistemas de grupos sanguíneos son alelos múltiples (son muchas letras diferentes para el mismo gen)

### 4- Herencia multigénica o poligénica:

Cuando un carácter está controlado por muchos genes y su herencia es cuantitativa debido a que es la suma del efecto de varios genes que se heredan del padre y de la madre.

Ej Estatura, color de la piel, son características que están controladas por muchos genes por lo que no se hereda exactamente la estatura del padre o de la madre

### 5- Herencia ligada al sexo:

Es la herencia de genes presentes en los cromosomas sexuales, casi siempre estos genes están en el cromosoma X y como el hombre solo tiene un cromosoma X cuando hereda un cromosoma X defectuoso siempre sale enfermo, como la mujer tiene 2 cromosomas X si hereda uno enfermo el otro X sano domina y no se manifiesta la enfermedad. Ej Hemofilia, Daltonismo

Ej de cruce de esta herencia:

¿Cuál es el genotipo del padre?  $X^h$  cromosoma con hemofilia  
X cromosoma sano

Padre desconocido x Madre  $X^h X$



Hijos  $X^h y$ ,  $X y$ ,  $X X$   $X X$

El padre tiene que ser sano  $X^H y$

	$X^h$	X
x	$X X^h$	$X X$
y	$X^h y$	$X y$

### Sistema Rh de grupos sanguíneos:

Este sistema es muy importante al igual que el sistema ABO para realizar transfusiones de sangre, cirugías trasplantes de órganos, etc.

El Rh es una proteína presente en la membrana de los glóbulos rojos, a esta proteína se le llama antígeno D. Hay personas que no tienen la proteína Rh en sus glóbulos rojos y por eso se les llama Rh negativas y las que tienen la proteína se les llama Rh positivas (la mayoría de la población es Rh positiva)

Si una persona Rh negativa recibe una transfusión de sangre Rh negativa sufre un rechazo a la transfusión ya que su sistema inmune reconoce como extraña a la proteína Rh, por eso es muy importante determinar con exactitud el grupo sanguíneo de las personas.

**Enfermedad Rh del recién nacido:**

Cuando una madre Rh negativa porta un feto Rh positivo puede ocurrir la enfermedad hemolítica del recién nacido que consiste en la reacción de rechazo de la madre hacia el feto donde la madre crea anticuerpos contra la sangre del feto y le puede causar una anemia severa. Durante el primer embarazo la reacción no es tan severa pero ya en los embarazos posteriores el rechazo a los fetos Rh positivos es mayor y puede causarles la muerte, daños cerebrales.

**Ejemplo de un cruce para el Rh**

Personas Rh positivas pueden ser Rh+Rh- (heterocigotas) o Rh+Rh+ (homocigotas)

Personas Rh negativas son Rh-Rh-

Padre Rh+Rh- X madre Rh-Rh-

	Rh-	Rh-
Rh+	Rh+Rh-	Rh+Rh-
Rh-	Rh-Rh-	Rh-Rh-

Hijos 50% Rh+ y 50% Rh-

**Mutaciones:**

Se clasifican en tres tipos:

Génicas o puntuales: Un solo gen que cambia, solo se alteran uno o dos nucleótidos (la base nitrogenada) Ej la adenina se cambia por timina Ej Daltonismo, fenilcetonuria, hemofilia, albinismo.

Cromosómicas: Se altera un segmento del cromosoma (varios genes), pueden duplicarse, perderse, saltar a otro cromosoma o el segmento puede girar. Ej Maullido del gato

Genómicas: En estas mutaciones en realidad no cambia el ADN sino que se pierde un cromosoma completo o sobra un cromosoma Ej Síndrome de Down: Les sobra un cromosoma en el par 21 (en vez de un par tienen tres)

Síndrome de Klinefelter les sobra un cromosoma X, son XXY

Síndrome de Turner les falta un cromosoma X, son mujeres X

**Concepto de enfermedad genética:** Son las alteraciones en el ADN que se transmiten de padres a hijos y que afectan su salud

**Malformación congénita:** Defectos en la formación de un órgano o sistemas de órganos que presentan los hijos al nacer pero no siempre son heredados de sus padres si no que aparecen como consecuencia de algún trastorno durante el embarazo o en el parto. Ej Madres embarazadas con rubéola pueden tener hijos con retraso mental, sordera. Madres que no ingieren suficiente ácido fólico pueden tener hijos con espina bífida

**Enfermedades genéticas y congénitas más frecuentes en Costa Rica:**

1. Espina bífida
2. Glaucoma
3. Paladar hendido y Labio leporino
4. Síndrome de Down
5. Diabetes
6. Luxación de cadera
7. Cardiopatías congénitas

**Espina bífida:** Ocurre cuando no se cierran los arcos vertebrales durante el desarrollo embrionario, se originan defectos en el tubo neural (sistema nervioso), puede ocasionar hidrocefalia, ausencia de cerebro, tejido nervioso expuesto. Se piensa que una de las causas es la deficiencia de ácido fólico en la dieta de la madre.

**Glaucoma:** Defectos en el drenaje del ojo, al no existir una adecuada circulación del humor acuoso aumenta la presión intraocular y esto puede dañar al nervio óptico causando ceguera. Hay que detectarlo a tiempo para tratarlo y evitar la ceguera

**Paladar hendido:** Ocurre cuando no se cierra el paladar

**Labio leporino:** No se cierra el labio superior

El paladar hendido y labio leporino aparecen juntos en el 50% de los casos, se realiza una cirugía y luego terapia de lenguaje

**Síndrome de Down:** Es la trisomía del par 21, es decir que en el par de cromosomas número 21 hay tres cromosomas en vez de dos, es una mutación genómica bastante frecuente, los niños tienen los ojos oblicuos, pliegue palmar único, lengua saliente, retraso mental. Se piensa que esté asociado a la edad de la madre.

**Diabetes:** Defecto en la producción de insulina por el páncreas por lo que los niveles de glucosa en sangre se elevan. Puede ocasionar neuritis en ojos, problemas circulatorios, infecciones, problemas renales.

**Luxación de cadera:** Defecto en la articulación de la cadera debido a que los huesos no encajan bien (el fémur y el acetábulo) o porque los tendones que unen estos huesos están distendidos (estirados)

**Cardiopatías congénitas:** Defecto en válvulas, tabiques o cámaras del corazón

**Hipertensión arterial:** Tensión arterial alta, puede causar ataques cardíacos.

**Causas de las enfermedades genéticas y malformaciones congénitas:**

**Consanguinidad:** Cuando dos parientes cercanos tienen hijos y esto provoca que los genes recesivos que portan enfermedades se unan y queden en estado homocigótico

**Desnutrición:** A veces la ausencia de vitaminas, de una adecuada alimentación pueden afectar el normal desarrollo del feto.

**Agroquímicos:** Está demostrado que la mayoría de los plaguicidas son agentes causantes de mutación, pueden provocar esterilidad, malformaciones en órganos, leucemias.

**Drogas:** La mayoría incluyendo al alcohol y al tabaco dañan al feto

**Edad materna y paterna:** Las personas más viejas presentan problemas para formar las células sexuales y pueden tener gametos defectuosos, además el embarazo de la mujer puede ser de más riesgo y el feto no se desarrolla bien.

Otros factores que afectan al feto son las infecciones virales como la rubéola que provoca sordera, también el toxoplasma que es un protozoo deforma al feto y provoca abortos, la sífilis también es mutagénico. Las radiaciones también causan malformaciones.

