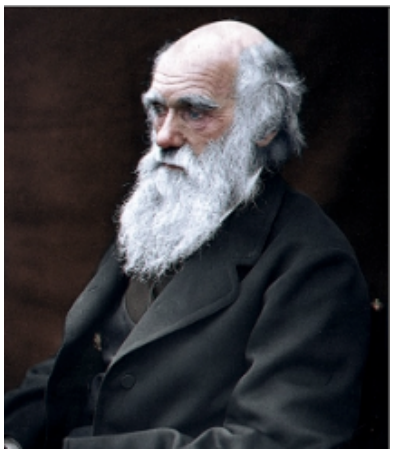
TEMA 5. PRINCIPIOS BÁSICOS DE LA HERENCIA

⇒ CONCEPCIONES SOBRE LA HERENCIA

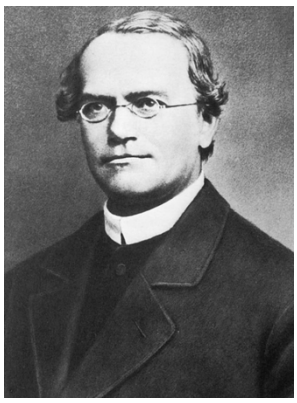


Origen del estudio de la herencia genética

- **Charles Darwin (1809-1892)**: En 1859 publicó *"El Origen de las Especies"*, donde explicó su teoría de la evolución mediante la selección natural. Aunque revolucionario, su obra no daba respuesta a preguntas clave como:
  - ¿Cómo se origina una nueva especie?
  - ¿Cómo se transmiten los rasgos de una generación a otra?

Por ello, las respuestas sobre los mecanismos de transmisión de caracteres aún permanecían inciertas en esa época.

⇒ GREGOR MENDEL Y EL MÉTODO CIENTÍFICO EN EL ESTUDIO DE LA HERENCIA



- **Gregor Mendel (1822-1884)**: Fue un monje y científico que aplicó el método científico para estudiar los mecanismos de la herencia. Sus contribuciones se basan en:
  - **Diseño de experimentos**: Elaboró cuidadosamente las condiciones y procedimientos.
  - **Recopilación de datos**: Observó y registró los resultados de cada experimento.
  - **Análisis matemático de resultados**: Analizó de forma cuantitativa los datos para sacar conclusiones precisas.

Mendel pasó dos años preparando sus experimentos en el monasterio de Brno, en la actual República Checa. Aunque trabajó de manera independiente, sus descubrimientos junto con los de Darwin sentaron las bases de la biología moderna.

⇒ PUNTO DE PARTIDA DE MENDEL Y TIPOS DE CRUCES

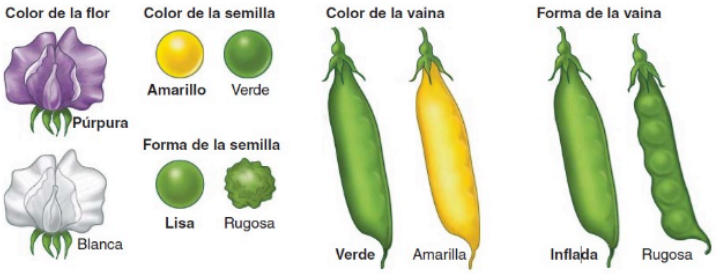
Mendel trabajó con **líneas puras de plantas**, en las cuales los descendientes eran muy similares a sus progenitores. Para estudiar cómo se transmitían los rasgos, realizó cruces controlados de estas plantas y analizó los resultados:

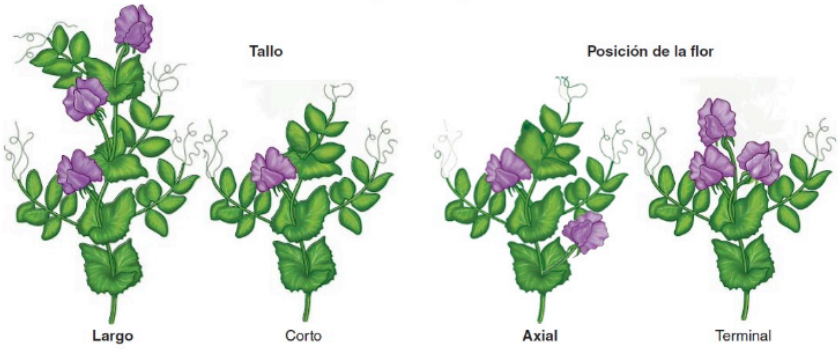
- **Líneas puras**: Plantas cuyas características se mantienen constantes a lo largo de generaciones.
- **Híbridos**: Resultado del cruce entre líneas distintas. Los descendientes de híbridos presentan una combinación de rasgos, pareciéndose a veces a los progenitores o a generaciones anteriores, como los abuelos.

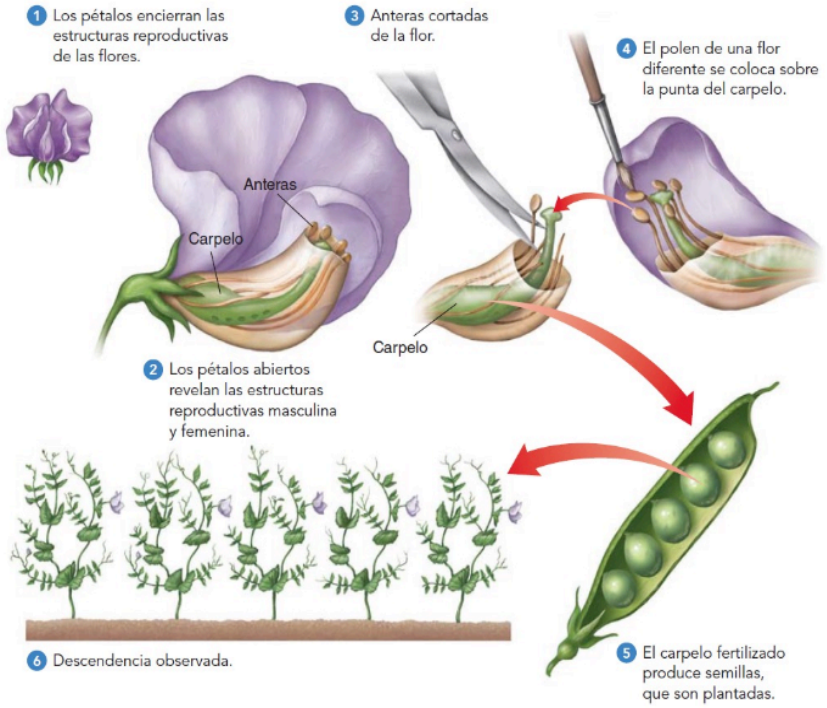
⇒ LAS LEYES DE MENDEL

Mendel estudió la herencia utilizando plantas de guisante (*Pisum sativum*), debido a que:

- Tienen un ciclo de vida corto y son fáciles de cultivar.
- Poseen características observables, como la forma y el color de las semillas.
- Es posible controlar fácilmente la polinización.







Estas son sus leyes:

1. **Ley de la uniformidad**: Al cruzar dos líneas puras con diferentes rasgos, toda la descendencia de la primera generación es uniforme y muestra el rasgo dominante.

2. **Ley de la segregación**: En la segunda generación, los caracteres recesivos reaparecen en una proporción predecible (3:1 en caracteres dominantes/recesivos).

3. **Ley de la distribución independiente**: Diferentes rasgos se heredan de manera independiente unos de otros, formando nuevas combinaciones en los descendientes.

El trabajo de Mendel permitió comprender que los rasgos se heredan mediante "factores" hoy conocidos como **genes**. Su enfoque experimental basado en el análisis estadístico revolucionó el campo de la genética, siendo redescubierto a principios del siglo XX y considerado un pilar fundamental en las ciencias biológicas.

⇒ CONCEPTOS CLAVE EN GENÉTICA MENDELIANA

Antes de profundizar en los experimentos de Mendel, es importante entender algunos términos:

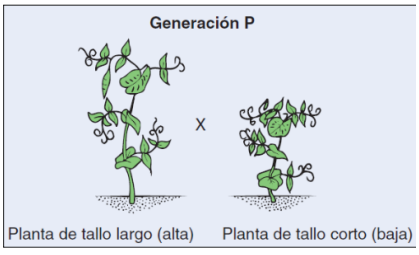
- **Carácter**: Atributo o característica observable del organismo (ejemplo: color de la flor).
- **Rasgo**: La expresión específica de un carácter (ejemplo: flor morada o flor blanca).
- **Fenotipo**: El aspecto físico o expresión visible del organismo.
- **Genotipo**: La composición genética que determina el fenotipo.

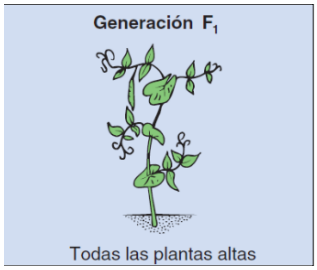
P x P
F1
F1 x F1
F2

⇒ Los Experimentos de Mendel:

Mendel realizó cruces entre plantas de guisantes y estudió tres generaciones de ellos:

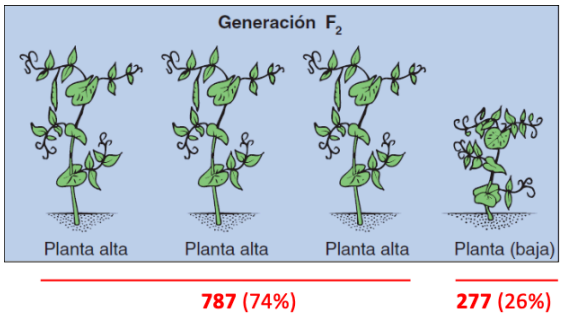
1. **Generación Parental (P)**: Las plantas iniciales, seleccionadas por tener rasgos puros.





2. **Primera generación filial (F1)**: Resultante del cruce entre plantas parentales. Todos los individuos tenían el mismo fenotipo (dominante).

3. **Segunda generación filial (F2)**: Resultante de cruzar individuos de la F1 entre sí. Aquí reaparecieron los caracteres recesivos.

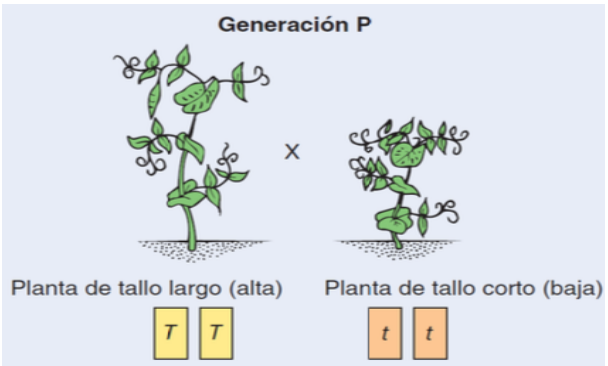


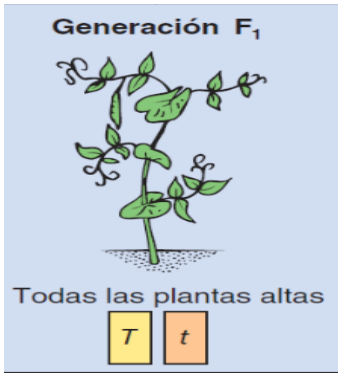
⇒ **Descubrimientos Clave de Mendel:**

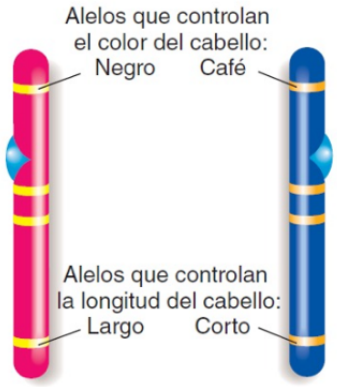
- **Ausencia de mezcla de rasgos**: Los factores hereditarios que determinan ciertos rasgos, como el enanismo en las plantas, pueden no aparecer en la F1 pero reaparecen en la F2.
- Cada carácter es controlado por **dos factores hereditarios** (hoy llamados "genes").

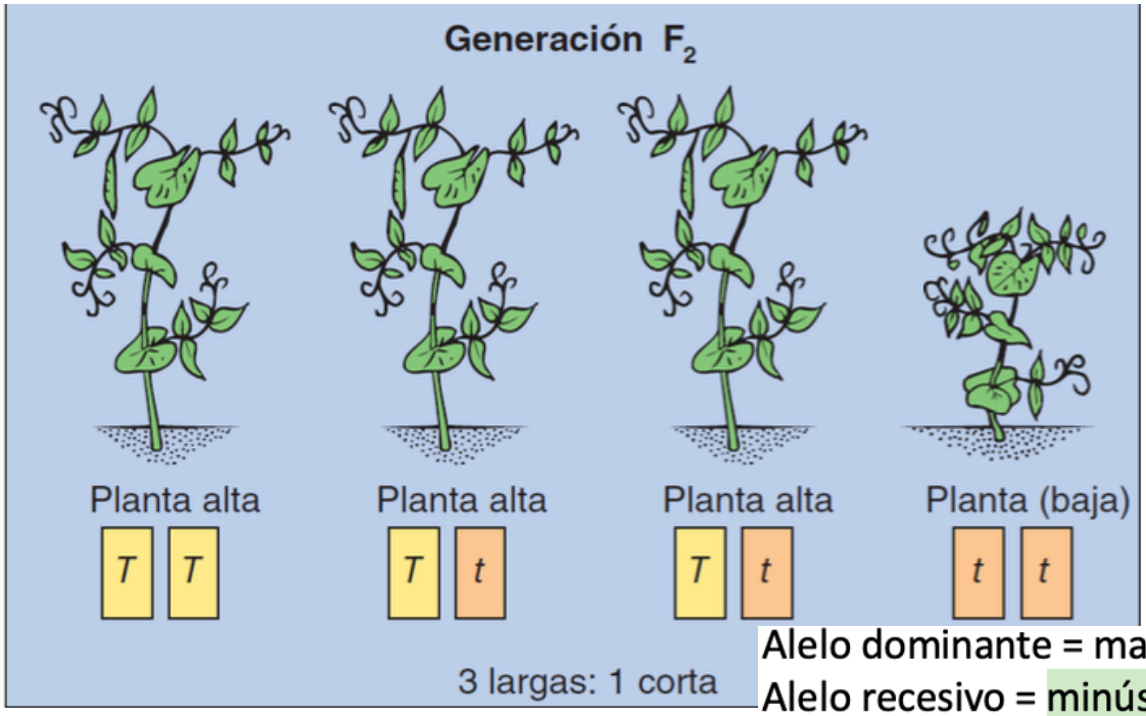
⇒ **Concepto Actual: Alelos y Genes**

- **Genes**: Los factores hereditarios que determinan los caracteres.
- **Alelo**: Cada una de las formas alternativas de un gen.
- **Alelo dominante**: Representado con letras mayúsculas (por ejemplo, **T** para la altura).
- **Alelo recesivo**: Representado con letras minúsculas (por ejemplo, **t** para la baja estatura).
- Cuando un individuo tiene un alelo dominante y uno recesivo (heterocigoto), solo se expresa el alelo dominante.



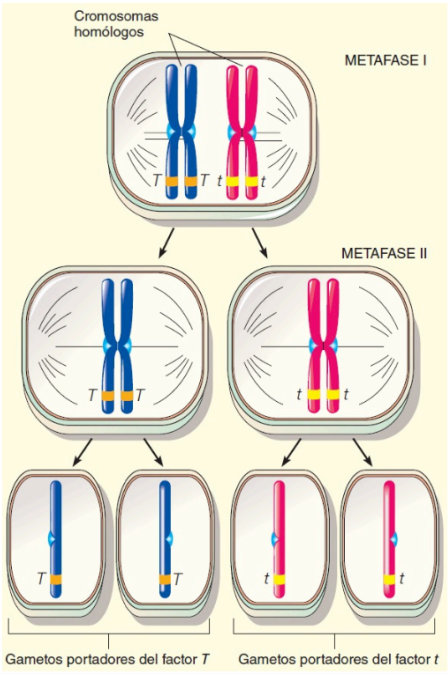






Alelo dominante = mayúscula *(T)*
Alelo recesivo = minúscula *(t)*

⇒ **PRIMERA LEY DE MENDEL: PRINCIPIO DE SEGREGACIÓN**



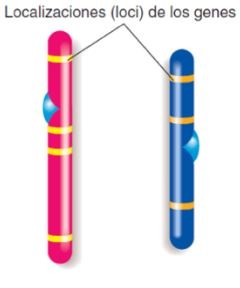
- Antes de la reproducción sexual, los dos alelos que posee un individuo se separan. Cada gameto (célula reproductora) recibe un solo alelo. Esto asegura que la descendencia herede un alelo de cada progenitor.

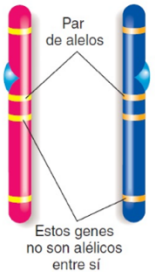
La **meiosis** es el proceso por el cual se forman los **gametos (células reproductoras)**, que son **haploides** (es decir, tienen la mitad de los cromosomas).

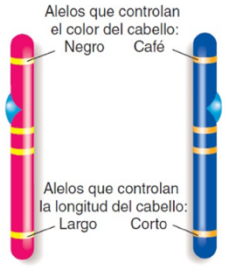
- Durante la **meiosis**, cada gameto recibe un solo cromosoma de cada par de cromosomas homólogos.
- Esto significa que cada gameto contiene **solo un alelo de cada gen**.
- Los alelos permanecen intactos y no se mezclan ni eliminan entre sí durante este proceso.

⇒ **Cromosomas y loci**

- Un **cromosoma** es una larga cadena de ADN que contiene genes.
- Cada **gen** ocupa un lugar específico en el cromosoma llamado **locus** (en plural: loci).
- Los cromosomas homólogos tienen alelos del mismo gen en el mismo locus.

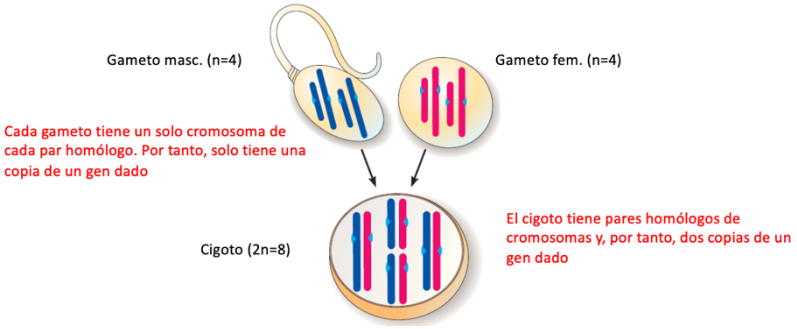






⇒ **Formación de los cigotos**

- Los gametos masculinos y femeninos se combinan durante la fertilización, formando un **cigoto diploide** (con el número completo de cromosomas: **2n**).



- Este cigoto contiene pares homólogos de cromosomas y, por tanto, **dos copias de cada gen** (una de cada progenitor).

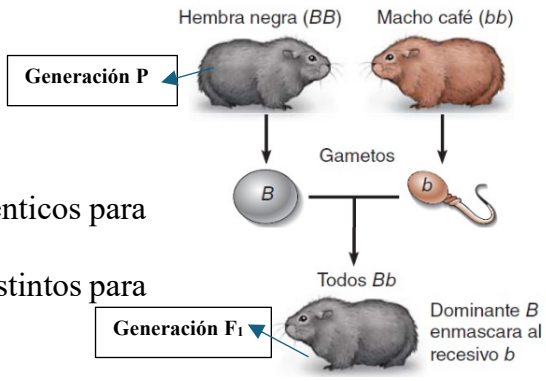
⇒ **Definiciones importantes:**

- **Homocigoto**: Un organismo que tiene dos alelos idénticos de un gen (ejemplo: **BB** o **bb**).
- **Heterocigoto**: Un organismo que tiene alelos diferentes de un gen (ejemplo: **Bb**).
- **Cruzamiento monohíbrido**: Un cruce que implica un par de alelos de un único locus.

⇒ **Ejemplo práctico sobre el Gen con dos alelos del color del pelaje:**

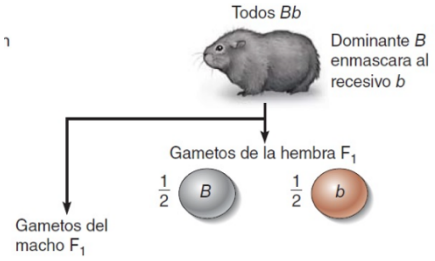
Gen y alelos:

- **Gen**: Determina el color del pelaje.
- **Alelo dominante (B)**: Pelaje negro.
- **Alelo recesivo (b)**: Pelaje café.

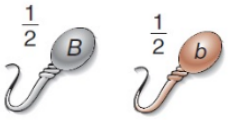


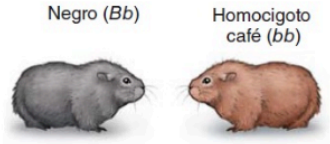
Tipos de organismos según los alelos:

- **Homocigoto**: Individuo con dos alelos idénticos para un gen (ejemplo: **BB** o **bb**).
- **Heterocigoto**: Individuo con dos alelos distintos para un gen (ejemplo: **Bb**).

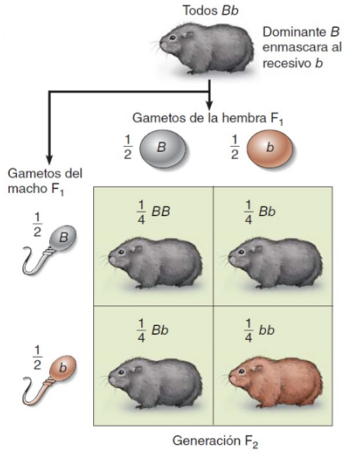


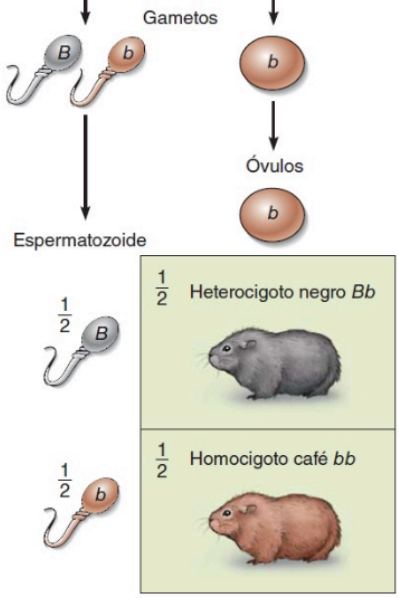
Cruzamiento monohíbrido: Un cruce monohíbrido implica un par de alelos de un único locus, estudiando la transmisión de un solo carácter.





⇒ **Cuadro de Punnett y proporciones:** Se utiliza este Cuadro para visualizar las posibles combinaciones genéticas de la descendencia.





- En la **F2** (segunda generación filial):
- **Proporción fenotípica (rasgo visible)**: 3:1 (3 con pelaje negro y 1 con pelaje café).
- **Proporción genotípica** (combinación de alelos): 1:2:1 (1 **BB**, 2 **Bb**, 1 **bb**).
- El fenotipo no siempre revela el genotipo, excepto en los homocigotos recesivos (como **bb**, que expresan siempre el color café).

Dominancia de un alelo, ¿Por qué un alelo domina sobre otro? Esto depende del **mecanismo de expresión genética** y de la especie.

- Por ejemplo, en algunos casos, un alelo dominante genera una cantidad suficiente de proteína para enmascarar el efecto del alelo recesivo.

Conclusión: El ejemplo del color del pelaje ilustra cómo las proporciones de Mendel (3:1 en fenotipo) son el resultado de la segregación de alelos durante la meiosis. Además, la dominancia de un alelo puede variar según el contexto genético y la especie, siendo fundamental entender cómo se expresan los genes en distintos organismos.

⇒ CRUZAMIENTO DIHÍBRIDO Y SEGUNDA LEY DE MENDEL

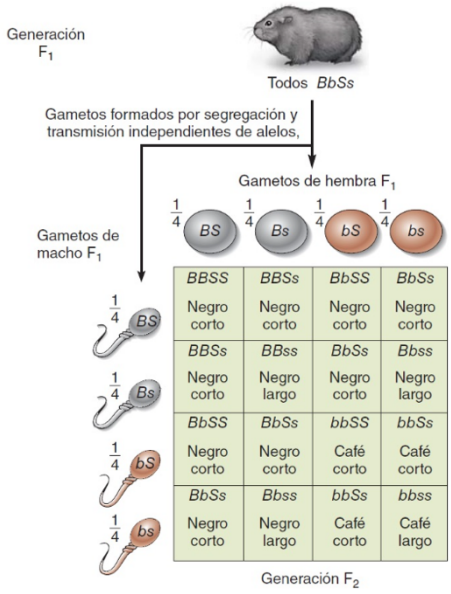
Cruzamiento dihíbrido: El **cruzamiento dihíbrido** analiza la transmisión de **dos características diferentes** (por ejemplo, color del pelaje y longitud del pelo) simultáneamente. Cada una de estas características es controlada por un par de alelos.

Ejemplo de proporciones en F2 (segunda generación filial):



En un cruzamiento **dihíbrido**:

- **Color del pelaje:** negro (dominante) o café (recesivo).
- **Longitud del pelo:** corto (dominante) o largo (recesivo).



Las proporciones obtenidas:

- 12 individuos con pelaje negro.
- 4 individuos con pelaje café.
- 12 con pelo corto.
- 4 con pelo largo.

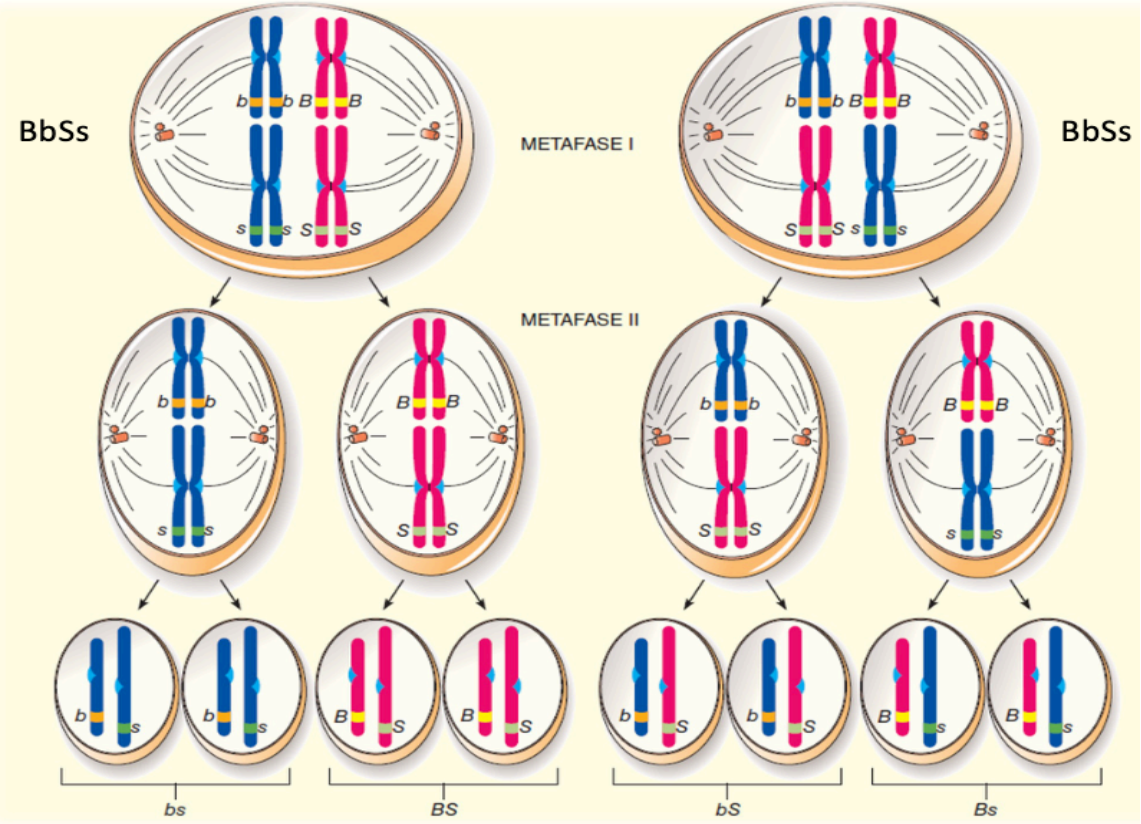
Conclusión: Esta primera **ley de Mendel** establece que los alelos de un gen se segregan durante la formación de los gametos, lo que asegura que cada descendiente reciba un alelo de cada progenitor. Esto explica cómo se mantiene la variabilidad genética en las generaciones siguientes y cómo los rasgos recesivos pueden reaparecer en los descendientes tras una generación de "ausencia".

Sus experimentos sentaron las bases de la genética moderna al demostrar que la herencia sigue patrones predecibles, y los rasgos se transmiten mediante genes en forma de alelos dominantes y recesivos.

⇒ **SEGUNDA LEY DE MENDEL: PRINCIPIO DE TRANSMISIÓN INDEPENDIENTE**

La segunda ley establece que:

- Los alelos de un gen se **segregan independientemente** de los alelos de otros genes.
- Esto genera nuevas combinaciones de alelos durante la meiosis, fenómeno conocido como **recombinación genética**, lo que es clave en la **reproducción sexual**.



Esta imagen muestra un ejemplo de cómo ocurre la **meiosis** durante un cruzamiento **dihíbrido**, en base a la **segunda ley de Mendel** o **principio de transmisión independiente**. A continuación, explico cada elemento paso a paso:

1. Genotipo inicial: "BbSs":

Este es el genotipo del organismo de partida, donde:

- **B**: alelo dominante para el color negro del pelaje.
- **b**: alelo recesivo para el color café.
- **S**: alelo dominante para pelo corto.
- **s**: alelo recesivo para pelo largo.

2. Fases de la meiosis representadas en la imagen:

a. Metafase I:

- En esta fase, los **cromosomas homólogos** (pares de cromosomas heredados del padre y la madre) se alinean en el centro de la célula.
- En este ejemplo, los alelos **B y b** (para el color del pelaje) y **S y s** (para la longitud del pelo) se distribuyen aleatoriamente.
- La orientación es aleatoria: las combinaciones pueden ser **b con S**, **B con s**, etc., como se muestra en la imagen.

b. Metafase II:

- Cada cromosoma se separa y las cromátidas hermanas (las copias idénticas) se dirigen a polos opuestos.
- Esto genera una nueva división celular, dando lugar a **células haploides (n)** con una combinación única de alelos.

3. Combinaciones finales de gametos:

La imagen muestra los posibles gametos formados al final de la meiosis:

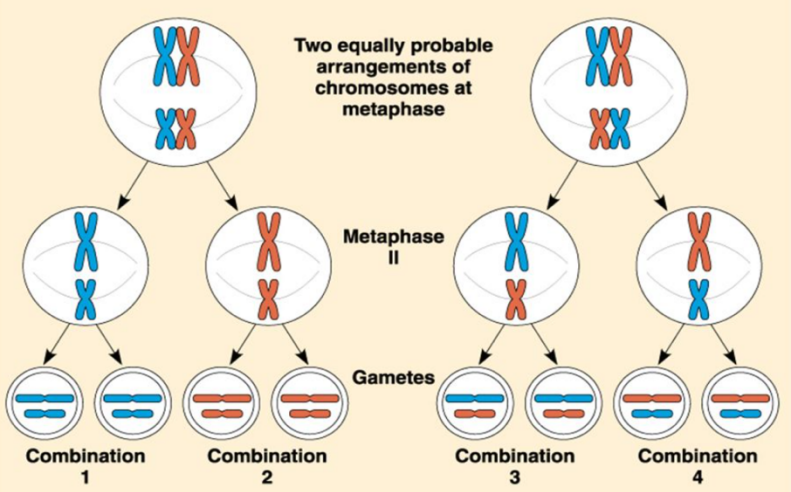
- **bs**: Gameto con alelos recesivos para ambos caracteres.
- **BS**: Gameto con alelos dominantes para ambos caracteres.
- **bS**: Gameto con alelo recesivo para el color y dominante para la longitud del pelo.
- **Bs**: Gameto con alelo dominante para el color y recesivo para la longitud del pelo.

Por medio de esta imagen se ha ilustrado el principio de **transmisión independiente**:

- Los pares de genes para diferentes características (color y longitud de pelo) se segregan de manera independiente durante la formación de los gametos.
- Esto da lugar a combinaciones únicas de alelos, lo que genera una mayor variabilidad genética en la descendencia.

⇒ **Mecanismo de transmisión independiente:**

1. Los pares de cromosomas homólogos de origen paterno y materno se mezclan de manera aleatoria durante la formación de gametos.
2. La recombinación es **aleatoria**: aproximadamente la mitad de las células reproductoras se organizan en una dirección, y la otra mitad en la dirección opuesta.



⇒ **Resumiendo el trabajo de Mendel:**

- En 1866, Mendel publicó sus resultados en las *Memorias de la Sociedad Brünn*, aunque aún no se conocían los procesos de **mitosis** ni **meiosis**.
- En 1900, otros investigadores confirmaron que los resultados de Mendel explicaban sus propios experimentos.
- En 1902, Walter Sutton y Theodor Boveri relacionaron los procesos de mitosis y meiosis con las leyes de Mendel, dando origen a la **teoría cromosómica de la herencia**: los genes están organizados linealmente en ubicaciones específicas (loci) en los cromosomas.



Veamos ahora como el genetista americano **Thomas Hunt Morgan** (1866-1945) continúo investigando hasta llegar a demostrar el fenómeno de los **genes ligados**.

⇒ **Contexto del Experimento de Morgan**

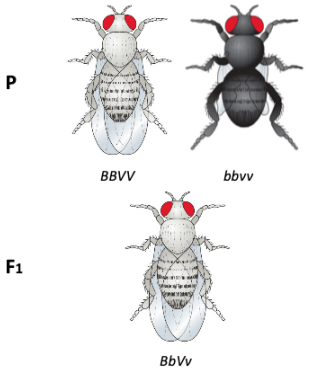
- **Organismo modelo**: *Drosophila melanogaster* (mosca de la fruta).
- **Aportes de Morgan (1910)**: Extiende la **teoría cromosómica de la herencia** al descubrir que algunos genes no se segregan de manera independiente, como postulaba Mendel, sino que tienden a heredarse juntos.

Esto ocurre cuando los **genes están ligados** en el mismo cromosoma.

⇒ **Explicación del Experimento:**

Características analizadas:

- **Color del cuerpo**:
- **B**: gris (dominante).
- **b**: negro (recesivo).
- **Forma de las alas**:
- **V**: normales (dominante).
- **v**: rudimentarias (recesivo).

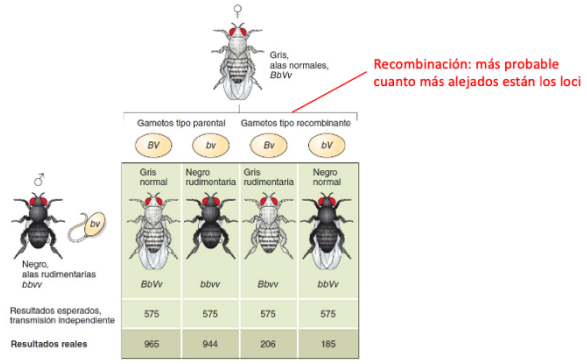


Cruzamiento Parental (P):

- **Machos bbvv** (negro, alas rudimentarias).
- **Hembras BBVV** (gris, alas normales).

Primera generación filial (F1):

- Descendencia **heterocigota BbVv** (color gris y alas normales).



⇒ **Gametos tipo parental y recombinantes**

- **Gametos parentales**: Conservan la combinación original de alelos (**BV**, **bv**).
- **Gametos recombinantes**: Resultado de **entrecruzamiento cromosómico** (**Bv**, **bV**). La cantidad de recombinantes depende de la distancia entre los genes:
  - Cuanto más cerca estén los loci (posiciones de los genes en el cromosoma), menor será la probabilidad de recombinación.
- En este ejemplo, la **frecuencia de recombinación** es del 17%, lo que indica que los loci **B** y **V** están relativamente cercanos en el cromosoma.

⇒ **Resultados del Cruzamiento**

- **Esperado (transmisión independiente)**: Proporción 1:1:1:1.
- **Resultado real**: Mayor cantidad de fenotipos parentales y menos recombinantes.

Esto confirmó que los genes **B** y **V** están ligados, pero no completamente, debido al fenómeno de recombinación genética.

⇒ **Entrecruzamiento y mapas genéticos**

El **entrecruzamiento cromosómico** ocurre en la **profase I de la meiosis**:

- Se forman **quiasmas** (puntos de intercambio entre cromátidas hermanas).

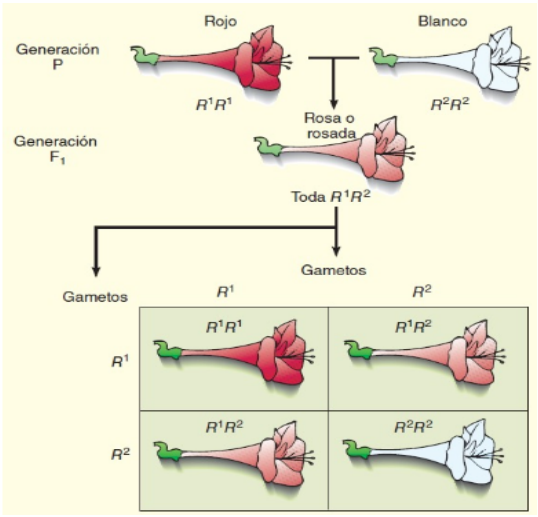
Cálculo de la frecuencia de recombinación

Tipo de descendiente	Resultados del cruzamiento de prueba (de la figura 11-11)			
	Tipo parental		Tipo recombinante	
Fenotipo	Gris, normal	Negro, rudimentario	Gris, rudimentario	Negro, normal
Genotipo	*BbVv*	*bbvv*	*Bbvv*	*bbVv*
Número de descendientes	965	944	206	185
Cálculos de frecuencia de recombinación	1. Número de descendientes de tipo parental = 1909 2. Número de descendientes de tipo recombinante = 391 3. Número total de descendientes = 1909 + 391 = 2300 4. Frecuencia de recombinación = 391/2300 × 100 = 17%			

El locus *V* y el locus *B* tienen un 17% de recombinación

- El porcentaje de recombinación permite calcular distancias genéticas en **unidades de mapa**:
  - 1% de recombinación = 1 unidad de mapa (centimorgan o cM).

⇒ **Conclusión:** El trabajo de Morgan demostró que la transmisión de algunos genes no sigue las leyes de Mendel de forma estricta debido al ligamiento cromosómico. Este experimento fue clave para desarrollar los **mapas genéticos**, que permiten medir la distancia entre genes en un cromosoma.



⇒ **Dominancia Incompleta y Codominancia (Espectro de Dominancia)**

- **Dominancia incompleta**: El fenotipo del heterocigoto es **intermedio** entre el dominante y el recesivo.
- **Ejemplo**: En la planta don diego de noche (*Mirabilis jalapa)*, al cruzar flores rojas (RR) con blancas (rr), las flores de la descendencia (Rr) son rosas.



- **Codominancia**: En los heterocigotos, se expresan **simultáneamente** ambos fenotipos de los homocigotos.
- **Ejemplo**: El color **ruano** en caballos es una mezcla uniforme de cabellos rojos y blancos.

⇒ **HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUINEOS**

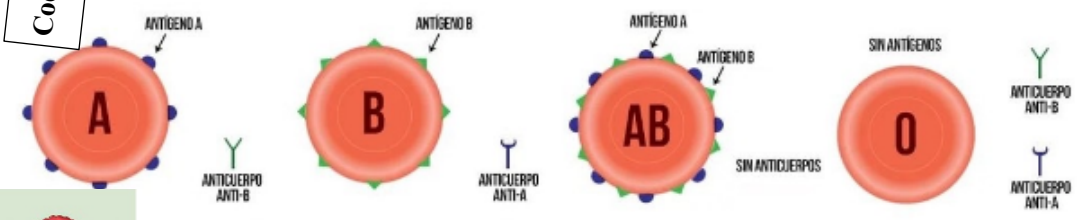
Alelos Múltiples y Codominancia en Grupos Sanguíneos

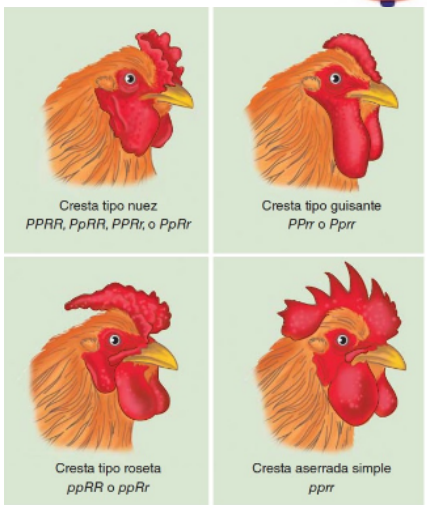
- En una población pueden existir para un gen tres o más variantes (alelos) para un locus particular; eso se denomina alelos múltiples.

Ejemplo: Los grupos sanguíneos humanos (ABO) tienen tres alelos principales: **A**, **B** y **O**. En los heterocigotos **IAIB**, ambos alelos A y B se expresan de forma codominante, produciendo el grupo sanguíneo AB.

Fenotipo (tipo sanguíneo)	Genotipo	Antígeno de la superficie de eritrocitos	anticuerpos séricos contra los antígenos A o B
A	I^AI^A o I^Ai	A	Anti-B
B	I^BI^B o I^Bi	B	Anti-A
AB	I^AI^B	A, B	Ninguno
O	ii	Ninguno	Anti-A, anti-B

Codominancia





❖ **Pleiotropía:** Un solo gen tiene múltiples efectos sobre el fenotipo, ya que influye tanto en la pigmentación de la piel como en la resistencia a enfermedades.

❖ **Interacción Genética:** Varios pares de alelos interactúan para formar un **fenotipo** final. Los genes no actúan de manera completamente independiente.



B_E_ B_ee; bbee bbE_

Alelo *e* epistásico: bloquea la expresión de *B/b*

❖ **Epistasis:** Un alelo de un locus puede enmascarar la expresión de alelos en otro locus.

- **Ejemplo**: En perros labradores, el gen **E** controla si se expresa el color del pelaje:
- **B_E_**: pelaje negro.
- **bbE_**: pelaje chocolate.
- **_ _ee**: independientemente de **B** o **b**, el pelaje será amarillo porque **e** bloquea la expresión del color.

❖ **Herencia Poligénica:** Caracteres que están determinados por múltiples genes (loci) que tienen efectos aditivos.

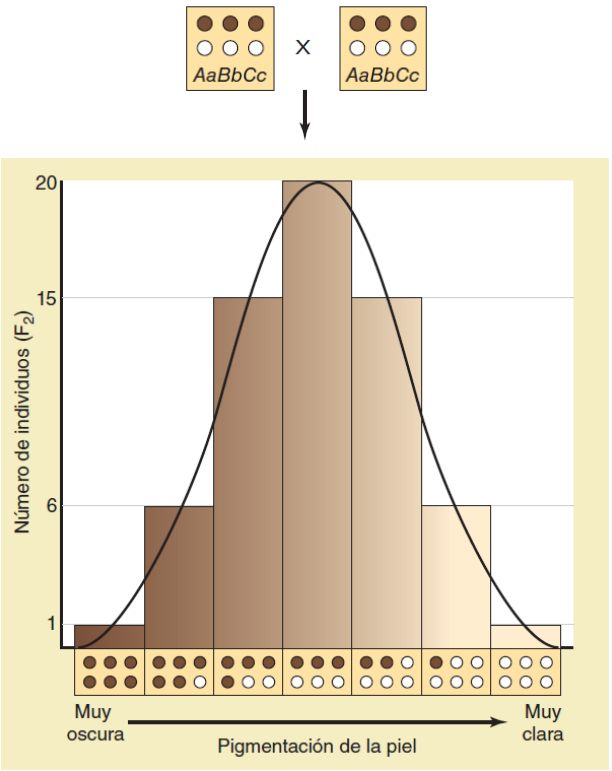
- **Ejemplo**: La pigmentación de la piel humana, en la que intervienen al menos 60 loci diferentes.



Conclusión: Estos fenómenos muestran que la herencia no siempre sigue las proporciones mendelianas clásicas. Factores como la codominancia, la epistasis y la herencia poligénica aumentan la complejidad de los fenotipos observados y explican variaciones en muchos caracteres biológicos humanos y animales.

❖ Ejemplo de Herencia Poligénica Simplificado

Este ejemplo aborda la **herencia poligénica**, donde varios genes (loci) contribuyen de manera aditiva a un solo rasgo fenotípico:



Cruce Parental (P)

- **Genotipo parental 1**: AABBCC (todos los alelos dominantes).
- **Genotipo parental 2**: aabbcc (todos los alelos recesivos).
- El **fenotipo** del parental 1 es el **más extremo** (ejemplo: tono de piel muy oscuro), mientras que el del parental 2 es el **más claro**.

Primera Generación Filial (F1)

- Resultado del cruce entre los parentales: **AaBbCc**.
- Fenotipo **intermedio** debido a la combinación de alelos dominantes y recesivos.

Segunda Generación Filial (F2)

- La F2 muestra un **abanico de pigmentaciones**:
- **Desde fenotipos claros hasta oscuros**, dependiendo de la combinación de alelos heredada.
- En promedio, los **fenotipos intermedios** son los más comunes.

Conclusión: Este ejemplo ilustra cómo la **herencia poligénica** genera una distribución continua de fenotipos. A diferencia de los caracteres mendelianos clásicos (donde los fenotipos son discretos), la herencia poligénica produce un rango de variaciones, explicando rasgos como el color de piel, la altura y el peso en humanos.

❖ **Influencia del Genotipo y el Ambiente en el Fenotipo**



El **fenotipo** de un organismo no depende únicamente de su **genotipo** sino también de factores ambientales:

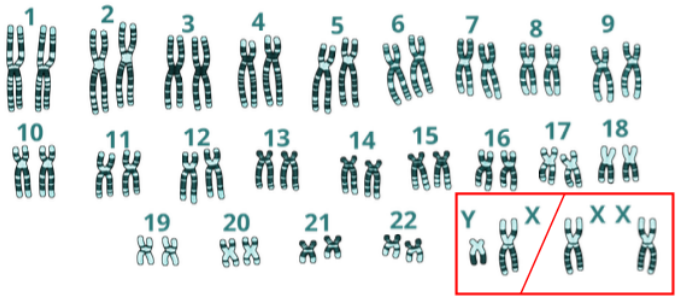
- **Ejemplo de color de flores según el pH del suelo:**
- **pH ≤ 5.5**: flor azul.
- **pH entre 5.6 y 6.4**: flor púrpura.
- **pH entre 6.4 y 7**: flor rosa.

❖ **Norma de Reacción y Epigenética**

- **Norma de reacción**: Es el **rango de fenotipos posibles** que un genotipo puede expresar bajo distintas condiciones ambientales.
- **Epigenética**: Estudia los cambios en la expresión génica sin modificar la secuencia del ADN. Factores como la alimentación o el estrés pueden activar o silenciar genes.

HERENCIA LIGADA AL SEXO Y MUTACIONES

❖ **Determinación del Sexo**



- En la mayoría de los **eucariotas**, los **cromosomas sexuales** determinan el sexo:
- **XX**: hembra.
- **XY**: macho.
- **Cromosomas sexuales y autosomas**: Los cromosomas que no determinan el sexo se denominan **autosomas**.

❖ **Gen SRY y Desarrollo Sexual**

- El cromosoma **Y** contiene el **gen SRY** (sex-determining region Y), que es el principal "interruptor" genético que promueve el desarrollo de los testículos.

❖ **Síndromes relacionados con los cromosomas sexuales:**

- **Síndrome de Klinefelter (XXY)**: Afecta a individuos con un cromosoma sexual adicional. Este síndrome es una afección genética que se produce cuando un niño nace con una copia adicional del cromosoma X; a menudo no se diagnostica hasta la edad adulta.

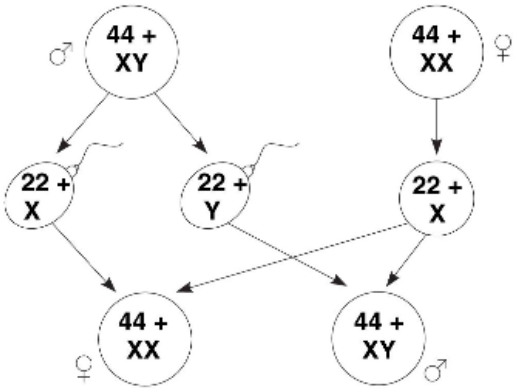
El síndrome de Klinefelter puede afectar adversamente el crecimiento testicular y genera testículos más pequeños de lo normal, lo cual puede llevar a una menor producción de testosterona. También puede causar reducción de la masa muscular, reducción del vello corporal y facial, y agrandamiento del tejido mamario. Sus efectos varían, y no todos tienen los mismos signos y síntomas.

La mayoría de los hombres con el síndrome producen poco o nada de esperma, pero los procedimientos de reproducción asistida pueden hacer posible que algunos hombres con esta afección tengan hijos.

- **Síndrome de Turner (X-0)**: El síndrome de Turner, es un trastorno que afecta solamente a las personas de sexo femenino, se produce cuando falta un cromosoma X (cromosoma sexual) de forma total o parcial. El síndrome de Turner puede causar una variedad de problemas médicos y de desarrollo, como baja estatura, la falta de desarrollo de los ovarios y defectos cardíacos.

Se puede diagnosticar antes del nacimiento (prenatalmente), durante la infancia o en la primera infancia. A veces, el diagnóstico se demora hasta la adolescencia o los primeros años de la edad adulta en las personas de sexo femenino que tienen signos y síntomas leves del síndrome. Las niñas y mujeres con el síndrome necesitan atención médica constante de varios especialistas. Los

controles regulares y una atención médica adecuada pueden ayudar a la mayoría de las niñas y mujeres a vivir vidas sanas e independientes.

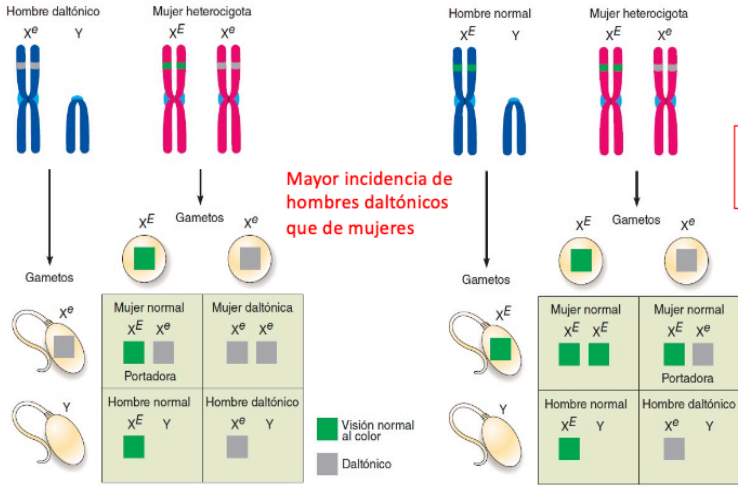


❖ **Cromosomas X e Y**

- Los cromosomas **X e Y** no son completamente homólogos en tamaño y forma, pero comparten ciertas regiones homólogas necesarias para el apareamiento durante la meiosis.
- La proporción de **hombres y mujeres** en una población es aproximadamente **1:1**.

❖ **Genes ligados al sexo**

- Estos genes están presentes en el **cromosoma X** e incluyen características como la **percepción del color** y la **coagulación de la sangre**.
- Las mujeres tienen dos cromosomas **X** (XX), mientras que los hombres tienen **XY**.
- En las mujeres, los alelos de estos genes siguen las reglas dominantes y recesivas.
- En los hombres, al tener solo un **cromosoma X**, los genes ligados al sexo siempre se expresan, sean dominantes o recesivos. Esto se denomina **hemicigosis**.



INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X

En las células de organismos con un sistema XX (como las hembras de mamíferos) se produce una inactivación del cromosoma X.

❖ **Cigoto con dos cromosomas X**

- El cigoto y las primeras células embrionarias tienen **dos cromosomas X** (uno heredado del padre y otro de la madre).

❖ **Inactivación aleatoria del cromosoma X**

- Durante el **desarrollo embrionario temprano**, ocurre una **inactivación aleatoria** de uno de los cromosomas X en cada célula.
- Aproximadamente la mitad de las células inactivan el cromosoma X materno, mientras que la otra mitad inactiva el cromosoma X paterno.

❖ **Compensación de Dosis**

- Para igualar la expresión génica entre hombres y mujeres, existen mecanismos de compensación de dosis:
- **Insectos**: El cromosoma X de los machos se vuelve **hiperactivo**.
- **Mamíferos**: Uno de los cromosomas X de la hembra se inactiva aleatoriamente, formando el **corpusculo de Barr**, se observa en el núcleo como una **mancha densa.**



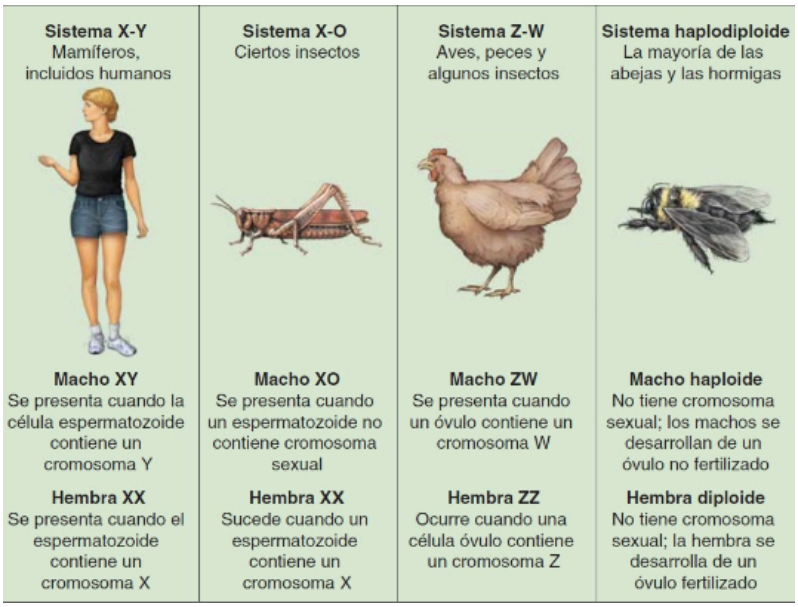
❖ **Persistencia de la inactivación**

- La inactivación del cromosoma X se mantiene en las células hijas tras las sucesivas divisiones mitóticas.
- Esto genera **mosaicos genéticos** en el organismo adulto: algunas células expresan los genes del cromosoma X materno y otras los del cromosoma X paterno.

Ejemplo clásico: Un ejemplo de este fenómeno es el **color del pelaje en gatos**: en los gatos tricolores o de "concha de tortuga", las manchas de diferentes colores son producto de la inactivación diferencial del cromosoma X en distintas células.

Conclusión: La inactivación del cromosoma X es un mecanismo de **compensación de dosis genética** que asegura que las hembras tengan un nivel de expresión génica equivalente al de los machos (quienes solo tienen un cromosoma X). Este proceso es crucial para el desarrollo normal y la prevención de desequilibrios en la expresión de genes ligados al sexo.

DIFERENTES SISTEMAS DE DETERMINACIÓN DEL SEXO EN DISTINTOS ORGANISMOS



❖ **Sistema X-Y (mamíferos, incluidos humanos)**

- **Macho (XY)**: Se forma cuando el espermatozoide aporta un cromosoma Y.
- **Hembra (XX)**: Se forma cuando el espermatozoide aporta un cromosoma X.

❖ **Sistema X-O (ciertos insectos como saltamontes)**

- **Macho (X)**: Se presenta cuando el espermatozoide no aporta ningún cromosoma sexual.
- **Hembra (XX)**: Ocurre cuando el espermatozoide aporta un cromosoma X.

❖ **Sistema Z-W (aves, peces y algunos insectos)**

- **Macho (ZZ)**: Homogamético, ya que tiene dos cromosomas Z.
- **Hembra (ZW)**: Heterogamética, ya que posee un cromosoma Z y uno W.

En este sistema, el sexo lo determina el óvulo en lugar del espermatozoide.

❖ **Sistema haplodiploide (insectos sociales como abejas, avispas y hormigas)**

- **Macho (haploide)**: Surge de un óvulo no fertilizado y, por tanto, tiene la mitad de los cromosomas.
- **Hembra (diploide)**: Proviene de un óvulo fertilizado y tiene el conjunto completo de cromosomas.

Conclusión: Los sistemas de determinación del sexo varían entre los diferentes grupos de organismos, mostrando distintas estrategias evolutivas para controlar la proporción de sexos en las poblaciones.

❖ **Fenómeno de Variegación**

- La **variegación** es la expresión de **colores múltiples** en el fenotipo debido a la inactivación aleatoria del cromosoma X en las células.

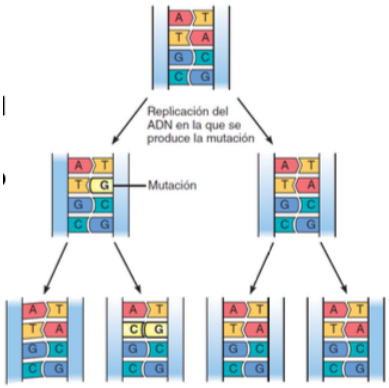
MUTACIONES:



❖ **Definición y Origen**

- Una **mutación** es un cambio aleatorio en la secuencia de nucleótidos del ADN.
- Puede o no afectar al fenotipo.
- Puede ser heredable o no.

❖ **Causas de Mutaciones:** Ocurren durante la **replicación del ADN** y son una fuente clave de **variabilidad genética** tanto en organismos con reproducción sexual como asexual.



❖ **Recombinación Genética:** Durante la **meiosis**, la recombinación del ADN da lugar a **nuevas combinaciones de genes** preexistentes. Las mutaciones generan **nuevos genes** que pueden proporcionar ventajas adaptativas, como **genes de resistencia** frente a ataques bióticos o abióticos.

Conclusión: La herencia ligada al sexo y las mutaciones son procesos fundamentales para la evolución y la diversidad genética. La inactivación del cromosoma X y los mecanismos de compensación de dosis aseguran un equilibrio en la expresión de genes ligados al sexo, mientras que las mutaciones introducen variaciones esenciales para la adaptación de las especies.