



GENÉTICA: EL ESTUDIO DE LA HERENCIA

Contenidos curriculares:

1. Concepto de ADN, gen y cromosoma.
2. Las leyes de Mendel.
3. Características genéticas (fenotipo, genotipo, homocigoto, heterocigoto, dominante, recesivo, alelo, locus).
4. Variaciones genéticas (dominancia incompleta, codominancia, alelos múltiples).
5. Herencia ligada al sexo (Daltonismo, Hemofilia)
6. Anomalías humanas provocadas por un gen (albinismo, anemia falciforme).
7. Anomalías cromosómicas (Síndrome de Turner, Síndrome de Down)

Desempeño:

Prueba la veracidad de las leyes de Mendel en el estudio de la transmisión de los caracteres hereditarios, justificando la utilidad de los cuadros de punnet para predecir la descendencia de un cruce y la estimación de genotipos y fenotipos.

Introducción.

Existe una característica notable entre los seres vivos: su parecido externo e interno. Esta característica común, que se manifiesta entre muchos de ellos, es tanto mayor cuanto más próximo es su parentesco. En este sentido, los individuos de una misma especie se parecen entre sí y las crías se asemejan a sus padres. La razón está en que, tanto unos como otros, comparten una serie de caracteres morfológicos, fisiológicos, de comportamiento, etc., llamados caracteres hereditarios, que se transmiten de padres a hijos.

La forma en que estos caracteres hereditarios se transmiten de padres a hijos constituye uno de los aspectos más relevantes de los seres vivos. Su estudio ha sido y es uno de los campos de la investigación biológica que mayores frutos ha dado y que más perspectivas de futuro ofrece.

En realidad, no son los caracteres, propiamente dichos, los que los hijos reciben de los padres a través de la reproducción, sino la información necesaria para desarrollar esos caracteres, es decir, información genética. La herencia de los caracteres, o de la información para desarrollarlos, se da de acuerdo a unas leyes universales y comunes para todos los seres vivos, que constituyen una de sus principales características. Estas leyes fueron formuladas por Gregor Mendel en el siglo XIX. El redescubrimiento de esta información (Mendel) dio paso a una nueva ciencia biológica, la genética. Más tarde se descubrió que la información genética se encontraba en una biomolécula especial, el ácido desoxirribonucleico, llamado también ADN o DNA.

Esta molécula es, también, universal para todos los seres vivos y posee una composición y estructura de gran complejidad. Dentro del ADN la información se halla formando unas unidades denominadas genes. Hoy día se ha conseguido aislar, secuenciar, duplicar y manipular estas unidades, lo que constituye la base de la ingeniería genética.

Observa el siguiente video

https://contenidosparaaprender.colombiaaprende.edu.co/G_8/S/S_G08_U02_L08/S/S_G08_U02_L08/S_G08_U02_L08_01_01.html

La genética, es la ciencia encargada del estudio de todo lo que tiene que ver con la información genética, su almacenamiento, transmisión y expresión para desarrollar los caracteres (la variación y herencia de los caracteres biológicos). Estas características pueden ser de forma (color del pelo, coloración de los ojos, estatura, si una flor es amarilla o roja, etc.; fisiológicas (cómo actúan ciertas proteínas; por ejemplo, la hemoglobina que lleva el oxígeno de la sangre a todas las células del cuerpo), o conductuales (cómo deben reproducirse los animales, qué tipo de actitudes presentan los animales para aparearse, etc.). Además, la genética estudia cómo pueden variar estas características entre los miembros de una población, es decir, por qué existe tanta variación en las poblaciones de seres vivos.

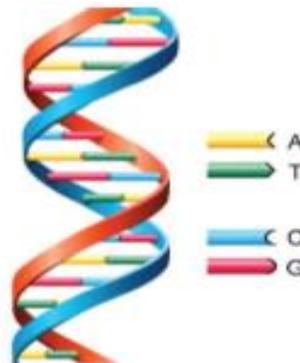
Se puede afirmar que la genética es el núcleo de las ciencias biológicas ya que proporciona la infraestructura dentro de la cual la diversidad de la vida y sus procesos se pueden entender, la genética es la herramienta básica para comprender los cambios evolutivos

RECORDEMOS:

Concepto de ADN, gen y cromosoma

El ácido desoxirribonucleico, o también llamado ADN, es una biomolécula presente en los cromosomas de todas nuestras células y contiene la información genética. El ADN posee el código que determina todas las características y el funcionamiento de un individuo, además es el encargado de transmitir la información de los padres a los hijos, por eso también se le conoce como molécula de la herencia.

En la siguiente figura podemos apreciar que el ADN parece una doble hélice formada por una combinación de cuatro letras: A (adenina), T (timina), C (citosina) y G (guanina), conocidas como bases nitrogenadas, y que unidas dan como resultado un ser vivo.

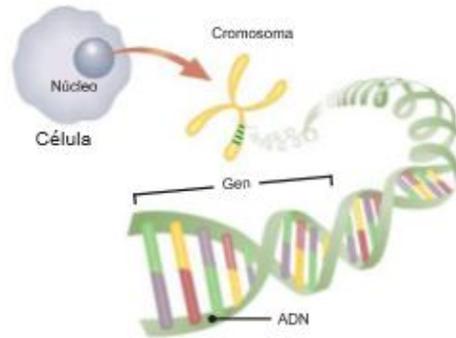


Modelo helicoidal ADN

Un gen es un segmento de ADN con la información necesaria para producir una determinada proteína. El ADN contiene más o menos 30,000 genes, cada uno contiene información precisa sobre las características de la especie humana y las que van a tener las personas de forma particular. Los



genes se encuentran localizados en los cromosomas en donde se disponen en línea a lo largo de ellos.



Compactación de ADN en la célula

El lugar que ocupa un gen a lo largo del cromosoma se llama locus.

Los cromosomas son estructuras que se encuentran en el núcleo de las células que transportan fragmentos largos de ADN. Los cromosomas vienen en pares. Normalmente, cada célula en el cuerpo humano tiene 23 pares de cromosomas (46 cromosomas en total), de los cuales la mitad proviene de la madre y la otra mitad del padre.

LEYES DE MENDEL

Juan Gregorio Mendel es considerado como el precursor de la genética. Fue un monje austriaco, que a mediados del siglo XIX descubrió los patrones de la herencia realizando experimentos con plantas de arveja.

Realizó cruces entre semillas que mostraban diferencias notorias en textura, coloración y forma. Mendel hizo sus investigaciones mucho antes de que se descubriera el ADN, los cromosomas y la meiosis.





Ver video:

https://contenidosparaaprender.colombiaaprende.edu.co/G_8/S/S_G08_U04_L03/S/S_G08_U04_L03/S_G08_U04_L03_03_02.html

Gracias a estos experimentos y los resultados que obtuvo en los mismos, es posible conocer las leyes de la genética elaboradas por Mendel. El éxito de su experimentación se debe a tres aspectos importantes:

- Elegir al organismo idóneo.
- Planear y ejecutar correctamente el experimento.
- Analizar los datos en forma adecuada.

Mendel estudió características individuales conocidas como rasgos (color de la flor, tamaño del tallo, rugosidad de la vaina, entre otros) investigando un rasgo a la vez.

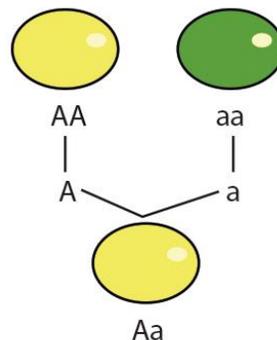
Mendel siguió cada rasgo por varias generaciones, lo que le permitió identificar detalladamente los patrones de la herencia.

Primera ley de Mendel: Ley de la Uniformidad

Establece que cuando se cruzan dos individuos de raza pura, para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación son todos iguales entre sí (igual fenotipo e igual genotipo) e iguales (en fenotipo) a uno de los progenitores.

Los individuos de esta primera generación (F1) son heterocigotos o híbridos, pues sus genes alelos llevan información de las dos razas puras u homocigóticas: la dominante, que se manifiesta, y la recesiva que no lo hace.

Mendel llegó a esta conclusión cruzando una variedad de arvejas que producían las semillas amarillas y con una variedad que producía las semillas verdes. El resultado siempre era de semillas amarillas



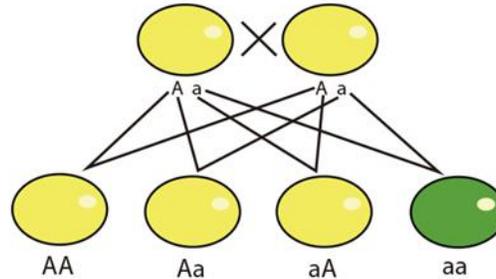
Fuente: <https://leyesdemendel.com/>

Segunda ley de Mendel: ley de la segregación

El carácter hereditario que se transmite como una unidad que no se combina, se diluye o se pierde al pasar de una generación a otra, sólo se segrega o se separa. Cuando el individuo de fenotipo semilla amarilla (según experimento de Mendel) y genotipo Aa forme los gametos, se separan los alelos, de tal forma que en cada gameto sólo habrá uno de los dos alelos. Los dos alelos distintos para el color de la semilla presente en los individuos de la primera generación filial no se han mezclado ni desaparecido, simplemente se manifiesta en uno solo de los dos.



Mendel tomó plantas procedentes de la primera generación (F1) del experimento anterior y las polinizó entre sí, como resultado obtuvo semillas amarillas y verdes en la proporción 3:1, por lo que pudo concluir que, aunque el alelo que determina la coloración verde de las semillas desapareció en la primera generación filial, se manifiesta en la segunda generación.

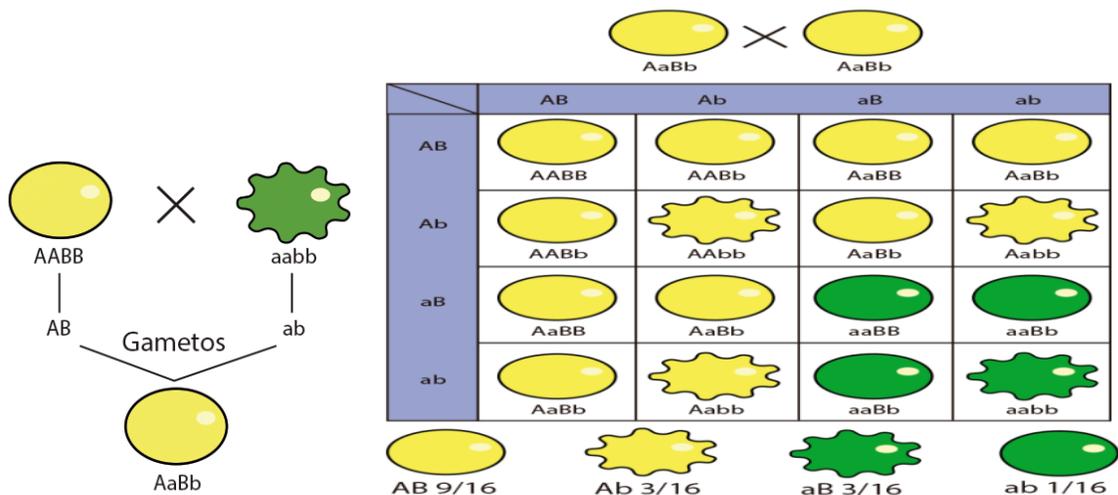


Fuente: <https://leyesdemendel.com/segunda-ley-de-mendel/>

Tercera ley de Mendel: Ley de la segregación independiente de los caracteres

Hace referencia al caso en que se contemplen dos caracteres distintos, cada uno de ellos se transmite siguiendo las leyes anteriores con independencia de la presencia del otro carácter.

Mendel cruzó plantas de arveja de semilla amarilla y lisa con otras de semilla verde y rugosa (ambos homocigotos para los dos caracteres). El resultado de este cruzamiento eran todas amarillas y lisas, lo que cumple con la primera ley de Mendel, es decir, los alelos dominantes para estos caracteres son los que determinan el color amarillo y la forma lisa. Las plantas obtenidas son F1 dihíbridas (AaBb). Los alelos de los distintos genes se transmiten con independencia unos de otros, ya que en la segunda generación filial (F2) aparecen arvejas amarillas y rugosas y otras que son verdes y lisas, combinaciones que no se habían dado ni en la generación parental ni en la primera generación filial F1.



Fuente: <https://leyesdemendel.com/tercera-ley-de-mendel/> <https://co.pinterest.com/pin/211035932522884320/>



De lo anterior podemos recopilar los siguientes conceptos que te ayudarán a identificar cada situación.

- Alelo: cada una de las alternativas que puede tener un gen de un carácter.
- Alelo dominante: aquel que transmite un carácter que se manifiesta siempre. Se representa con una letra mayúscula. Ejemplo, A.
- Alelo recesivo: aquel que transmite un carácter que solamente se manifiesta si no está presente el alelo dominante. Se presenta con una letra minúscula. Ejemplo, a.
- Heterocigoto: individuo que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo un alelo distinto. Ejemplo Aa. Se conoce también como híbrido.
- Homocigoto: individuo que para un gen dado tiene en cada cromosoma homólogo el mismo tipo de alelo. Ejemplo AA o aa. Se conoce también como puro. Generación parental. Son los progenitores que se cruzan para obtener las siguientes generaciones (padres).
- Fenotipo: es la manifestación externa del genotipo, es decir, la suma de los caracteres observables en un individuo. Ejemplo: amarillo, verde, liso.
- Genotipo: es el conjunto de genes que contiene un organismo heredado de sus progenitores. En organismos diploides, la mitad de los genes se heredan del padre y la otra mitad de la madre. Ejemplo, AA, Aa, aa.
- Generación parental. Son los progenitores que se cruzan para obtener las siguientes generaciones (padres).
- Primera generación filial F1. Descendientes resultado del cruce de individuos de la generación parental (hijos).
- Segunda generación filial F2. Descendientes resultado del cruce de individuos de la primera generación filial (nietos).

R. Punnett desarrolló un método para diagramar los cruzamientos genéticos y predecir las proporciones de los diferentes tipos de descendencia. Estos diagramas se conocen como cuadros de Punnett. Para hacer el diagrama de una cruce, por ejemplo, se anotan los gametos masculinos (A,A) a un lado de un cuadro dividido en cuatro compartimentos, y del otro lado los gametos femeninos (a,a). Es posible que los puedas cambiar o incluso no necesariamente tener (AA), puede ser (Aa) o el masculino ser (aa) por mencionar. Luego se llenan los cuadros de los compartimentos con símbolos de los genes para los cigotos, tomando el gen del gameto en la línea horizontal (A) y el gameto en la línea vertical (a). Posteriormente se sacan las proporciones esperadas. En este caso el 100% de la descendencia será el genotipo Aa y de fenotipo A, pues es el carácter dominante. Este diagrama es muy útil para resolver problemas de genética mendeliana

Ver video, explorar el contenido digital y solucionar los ejercicios en el cuaderno

https://contenidosparaaprender.colombiaaprende.edu.co/G_8/S/S_G08_U04_L03/S/S_G08_U04_L03/S_G08_U04_L03_03_04.html



Reflexiona: ¿El concepto que tenías sobre la herencia es el mismo que antes de conocer las leyes de Mendel? ¿Qué postura tienes ahora en referencia a los rasgos similares que tienes con tus abuelos, tíos, padres etc.? Escribe en tu cuaderno una breve reflexión al respecto.

Ejercicios

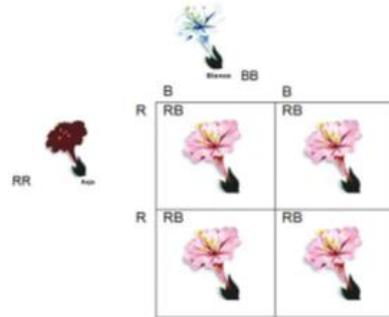
- I. Un investigador desea conocer cómo será la descendencia resultante del cruce entre dos plantas de pimentón, para este fin decide cruzar una planta de frutos rojos heterocigota con una planta de frutos amarillos homocigota.
 1. Uno de los dos colores es dominante, determine cuál y porque?
 2. Realice un cuadro de punnett para determinar el fenotipo y el genotipo de la descendencia.
- II. En un laboratorio se realiza un cruce entre un conejo negro de orejas cortas y una coneja gris de orejas largas. Se desea saber cómo será la descendencia entre estos dos individuos para lo cual se debe tener en cuenta los siguientes datos:
Las orejas largas son dominantes sobre las orejas cortas y el color negro es dominante sobre el gris; el padre es heterocigoto para el color y la madre es heterocigota para el tamaño de las orejas.
Empleando la letra N para el color y la letra R para el tamaño de las orejas:
 1. Determine el genotipo del conejo y de la coneja.
 2. Halle los gametos para cada uno
 3. Realice el cruce mediante cuadro de Punnett
 4. Determine los diferentes fenotipos y genotipos de la descendencia

VARIACIONES SOBRE EL MODELO MENDELIANO

Ya hemos visto que cada rasgo está controlado por un solo gen, que existen dos alelos posibles para cada gen y que un alelo es completamente dominante sobre el otro, que es recesivo.

Los fenotipos de los alelos heterocigotos son igual a los alelos homocigotos, donde el gen dominante se manifiesta. Pero en ocasiones no siempre es así. Siguiendo con los estudios de Mendel se desarrollaron diversos patrones de herencia como la dominancia incompleta, codominancia y los alelos múltiples.

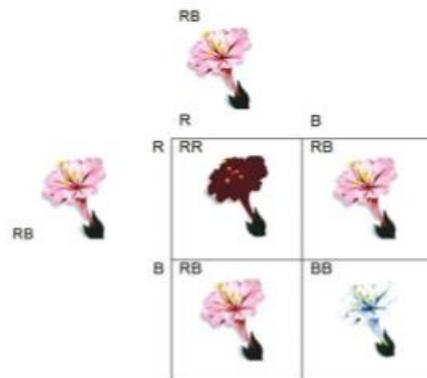
La dominancia incompleta se presenta cuando ninguno de los genes es dominante sobre el otro, ambos se mezclan; por ejemplo, si una flor fenotípica roja RR se cruza con una fenotípica blanca BB, los heterocigotos resultantes serán fenotípicamente rosas RV.



Observa que, en este caso, los genes se identifican ambos con letras mayúsculas y el resultado en la primera generación es de 100% de heterocigotos RV, con caracteres mezclados.

En la segunda generación la proporción fenotípica resultante es como se muestra en la siguiente figura. La proporción es de 1:2:1 tanto, en genotipo como en fenotipo.

- 1 fenotípicamente roja homocigota (RR).
- 2 fenotípicamente rosas heterocigotas (RV).
- 1 fenotípicamente blanca homocigota (BB).

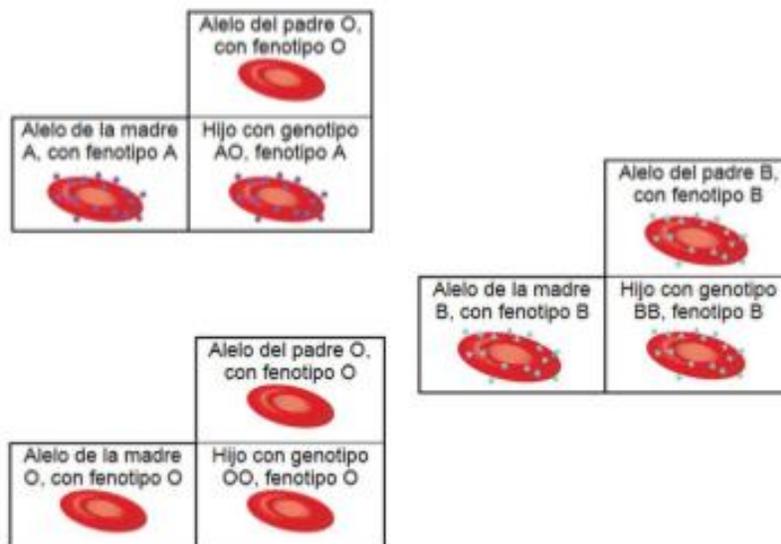


Cuando dos alelos heterocigotos se manifiestan simultáneamente se dice que existe **codominancia**. Los alelos que se manifiestan simultáneamente en el heterocigoto reciben el nombre de codominantes. Ejemplo de esto es el grupo sanguíneo AB.



Grupo Sanguíneo AB

Para comprender mejor observa lo que pasa en los siguientes ejemplos



Los alelos múltiples codifican alguna característica de los individuos de una población, sólo se puede poseer un par de alelos por individuo (materno y paterno), un ejemplo son los alelos para grupo sanguíneo, su existencia justifica los cuatro tipos sanguíneos en la población humana. Existen tres alelos distintos A, B y O que son responsables de la determinación del tipo sanguíneo. El grupo A y B son dominantes y O es recesivo. Pero cuando A y B se manifiestan son codominantes y se expresan juntos.

Nuestro cuerpo produce anticuerpos, según el tipo de sangre que tenga, contra las glucoproteínas de las que carece y por lo tanto son reconocidas como moléculas extrañas que constituyen antígenos. En una transfusión de sangre si nuestras defensas no reconocen como propios los antígenos de los eritrocitos que recibimos hacen que éstos se aglutinen y se rompan. Los aglutinados y fragmentos resultantes obstruyen los pequeños vasos sanguíneos y dañan órganos vitales. Esto significa que se tiene que determinar e igualar cuidadosamente el tipo sanguíneo antes de realizar una transfusión. El grupo sanguíneo "O" no es atacado por los anticuerpos de la sangre A, B o AB, por lo cual puede ser transfundida sin peligro a todos los demás tipos de sangre.

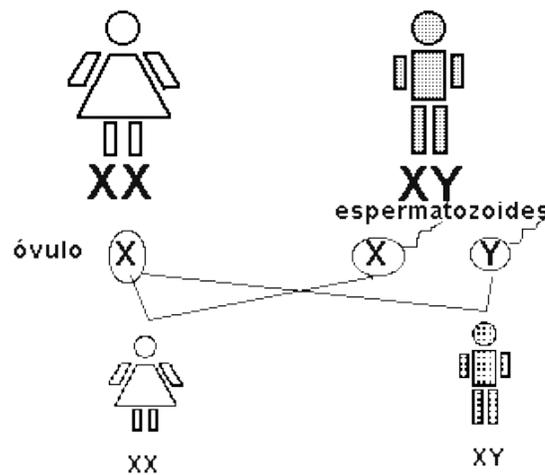


Herencia ligada al sexo

En la especie humana, los genes “diferenciadores” del sexo se encuentran en cromosomas particulares: los cromosomas sexuales. El par sexual puede estar constituido por:

CROMOSOMAS DEL PAR SEXUAL	SEXO
Dos cromosomas X = XX	Femenino
Un cromosoma X y un cromosoma Y = XY	Masculino

El sexo de un individuo queda determinado en el momento de la fecundación, dependiendo del cromosoma sexual que aporta el espermatozoide (X ó Y), ya que el óvulo siempre aporta un X.



Fuente: <http://www.angelfire.com/scifi/anarkimia/Biologia/herenciasexo.html>

Ver video:

https://contenidosparaaprender.colombiaaprende.edu.co/G_8/S/S_G08_U04_L03/S/S_G08_U04_L03/S_G08_U04_L03_03_05.html

Actividad

Realice la siguiente lectura sobre genes gigantes y proyecto genoma humano. Analice ¿qué características consideraría que debe tener un organismo para servir como modelo biológico?

¿Con qué propósito se ha investigado el genoma humano? ¿Cómo creen que impacte en las generaciones futuras?

Investigue qué problemas éticos enfrenta el proyecto genoma humano.

Cromosomas gigantes

*Durante mucho tiempo los investigadores han utilizado la mosca de la fruta, *Drosophila melanogaster*, como modelo para numerosos experimentos de genética. Esto se debe a un asombroso descubrimiento que hicieron en los años 30: los cromosomas de las glándulas salivales de las larvas de estas moscas son de los más grandes que existen.*

Miden aproximadamente medio milímetro, que es más de 100 veces la longitud de los cromosomas de las células somáticas de una mosca adulta. Otra peculiaridad de estos cromosomas es que tienen bandas que varían en ancho y estructura; es posible reconocer diferentes regiones del cromosoma por el patrón de esas bandas, lo que tuvo gran valor para establecer los primeros mapas genéticos.



Hoy en día se conocen las secuencias genéticas de 12 especies de moscas de la fruta, y la comparación de dichas secuencias ha permitido identificar nuevos genes y otros elementos funcionales del genoma, datos que podrán usarse para entender otros genomas, incluyendo el humano. A pesar de que el genoma de la mosca de la fruta es 25 veces más pequeño que el nuestro, muchos de sus genes controlan las mismas funciones biológicas. Ello ha permitido realizar descubrimientos relacionados con la biología molecular, la biología celular, la neurobiología, el origen de varias enfermedades genéticas y los ciclos circadianos, entre otros.

Debido a la velocidad de reproducción de estas moscas (de huevo a adulto en 10 días, a 25°C), es posible seguir el efecto de las mutaciones a través de varias generaciones y se pueden encontrar varios tipos de moscas mutantes.

Proyecto Genoma Humano

El Proyecto Genoma Humano se inició en el año 1990, con el propósito de establecer la secuencia de nucleótidos de cada uno de los 30,000 genes humanos. Gracias a la cooperación internacional entre científicos y a los avances en las técnicas de secuenciación, en el año 2003 se anunció el primer “borrador” de la secuencia completa del ADN humano. La secuencia incluye 5% de genes que codifican proteínas y genes reguladores, pero también amplias zonas (25%) de material genético aparentemente sin sentido, es decir, sin función de codificación, y 35% de secuencias repetidas, lo que se denomina “ADN basura”. Conocer el genoma humano es importante en el desarrollo de la genética clínica para aplicar terapias génicas, detectar y tratar padecimientos de origen genético o multifactorial como el cáncer, la diabetes o la enfermedad de Alzheimer. Paralelamente al propósito de secuenciar el genoma humano, se estableció la necesidad de disponer de una amplia base de datos sobre las secuencias de ADN de otros organismos, como el ratón (su genoma es del mismo tamaño que el nuestro) y otros cuyos genomas son mucho más pequeños (bacterias, levaduras, moscas de la fruta, nemátodos), pues no es posible realizar experimentos de genética humana modificando deliberadamente la secuencia de bases para ver qué pasa.

En 1998, la investigación recibió un nuevo impulso cuando se introdujeron computadoras diseñadas para analizar las secuencias de bases. Estas computadoras funcionaban 24 horas al día para descifrar el código genético. Así se descubrió que el ser humano tiene sólo el doble de genes que la mosca de la fruta y que su ADN es idéntico en 98% al de los chimpancés y otros primates. Uno de los equipos que trabajó en la secuenciación del genoma humano utilizó muestras de ADN de tres mujeres y dos hombres (de origen afroamericano, asiático, caucásico, chino e hispanomexicano) y encontraron que sus genomas sólo difieren en 0.01%, de modo que sólo 1250 bases —o “letras” del alfabeto genético— distinguen a una persona de otra.

Entre los problemas éticos que plantea el Proyecto Genoma Humano se encuentra la posibilidad de diagnosticar enfermedades genéticas antes de que se produzcan los síntomas. Aunque pueda pensarse que sin lugar a dudas es un conocimiento benéfico, puede no serlo en tanto no exista una cura o tratamiento para esas enfermedades.

Además, tanto los empleadores como las compañías de seguros podrían comenzar a discriminar a las personas enfermas o portadoras de enfermedades genéticas.

Existe pues el riesgo de marcar a las personas, discriminarlas, afectar su autoestima, invadiendo un terreno íntimo, en el que cada quien debería ser libre de decidir si desea o no saber que dentro de unos años desarrollará tal o cual enfermedad.

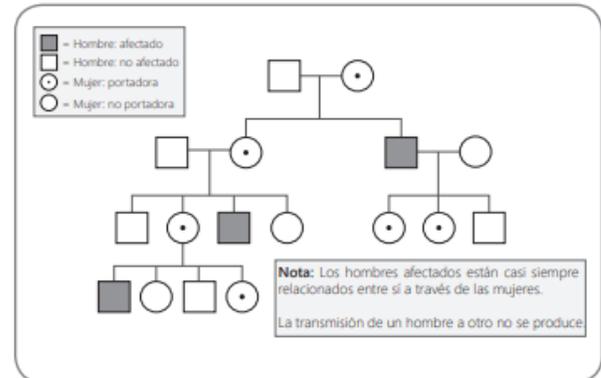
Fuente: http://www.comoves.unam.mx/assets/revista/114/guiadelmaestro_114.pdf



Anomalías humanas originadas por un gen

El organismo humano depende de la acción de miles de enzimas y proteínas, una mutación o error en uno de los genes que codifican para estas enzimas puede generar un individuo con dificultades en cuanto a la función y la expresión del gen. En la mayoría de los casos actúa un alelo recesivo, lo que implica que un fenotipo anormal se presenta solo en los individuos que heredan dos copias del alelo mutante.

Los genetistas estiman que cada persona tiene una cantidad considerable de alelos recesivos (figura 36) para una anomalía en una proporción de 5 a 15 genes, generando repercusiones en un organismo homocigoto. Entonces cada vez que una pareja engendra un hijo existe una probabilidad de 50:50 que se transmita el alelo defectuoso, si se trata de personas con un parentesco cercano la probabilidad aumenta, pues aumenta la posibilidad de tener un alelo defectuoso en el mismo gen.



Un ejemplo de estas anomalías se presenta en el albinismo y en la anemia de células falciformes.

Albinismo:

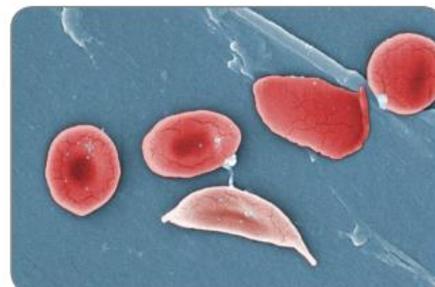
La palabra “albinismo” se refiere a un grupo de condiciones heredadas. Las personas con albinismo tienen muy poco o quizás no tengan pigmento en sus ojos, piel o pelo. Han heredado genes que no producen las cantidades correctas de un pigmento llamado

melanina



Albinismo

La **anemia Falciforme** es un trastorno hereditario caracterizado por una anomalía de la hemoglobina (proteína presente en los glóbulos rojos cuya función es transportar oxígeno a los tejidos del cuerpo

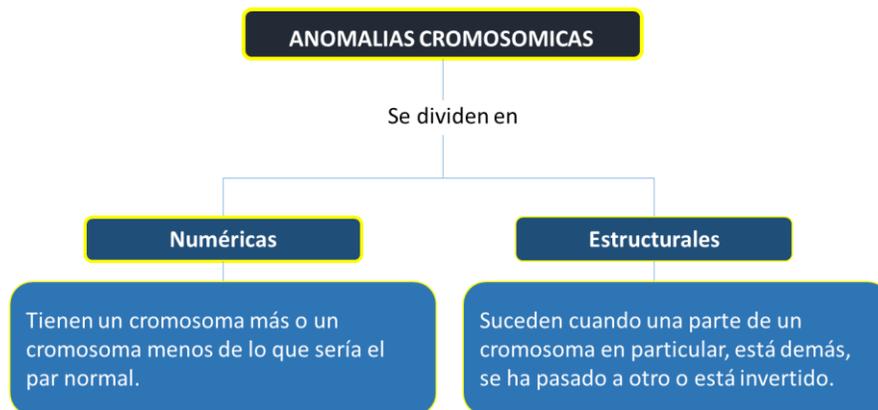
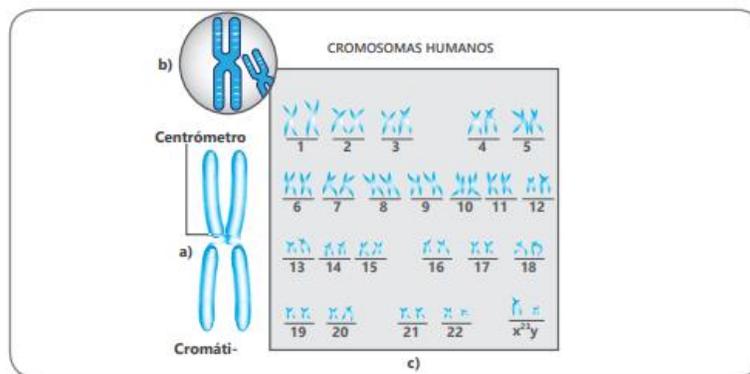




Anemia de células falciformes

Anomalías cromosómicas La mayoría de las células del cuerpo contiene 23 pares de cromosomas, es decir, un total de 46 cromosomas. La mitad de estos cromosomas proviene de nuestra madre, y la otra mitad, de nuestro padre. Los primeros 22 pares se denominan autosomas. El par 23 contiene los cromosomas sexuales, X y Y. Generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los

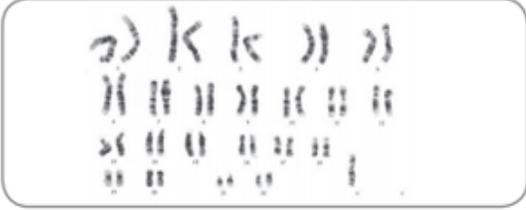
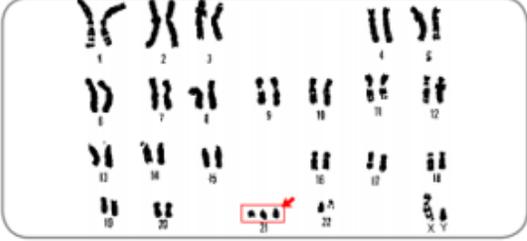
hombres, un cromosoma X y un cromosoma Y. Los cromosomas tienen toda la información que el cuerpo necesita para crecer y desarrollarse. Cada cromosoma contiene miles de genes que forman proteínas que dirigen el desarrollo, el crecimiento y las reacciones químicas del cuerpo



Anomalía numérica

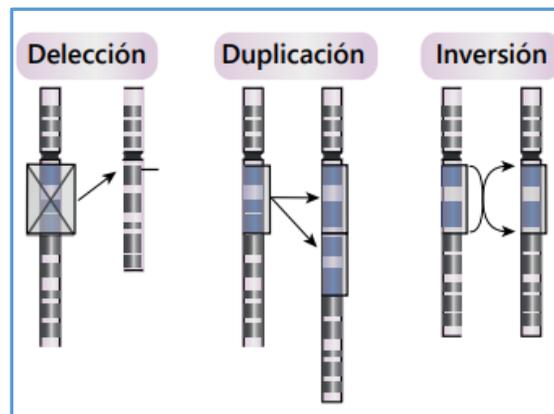
Se pueden presentar en dos sentidos ya sea que solo se encuentre un solo cromosoma de un par (Monosomía), o tiene más de dos cromosomas de un par (trisomía)



Monosomía	Trisomía
Síndrome de Turner, donde el individuo - en este caso una mujer - nace con un solo cromosoma sexual, una X.	Síndrome de Down, o conocida también como trisomía 21.
	
Síndrome de Turner	Síndrome de Down

Anomalías estructurales

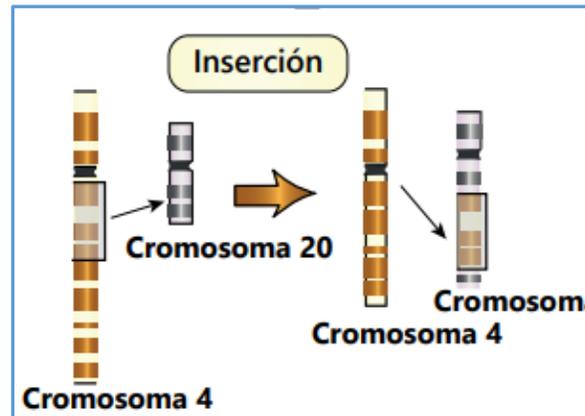
Cuando se altera la estructura del cromosoma. Esto puede tomar varias formas:



Delecciones: es la pérdida o ausencia de una pieza de un cromosoma, dando como resultado la monosomía de una región cromosómica particular.

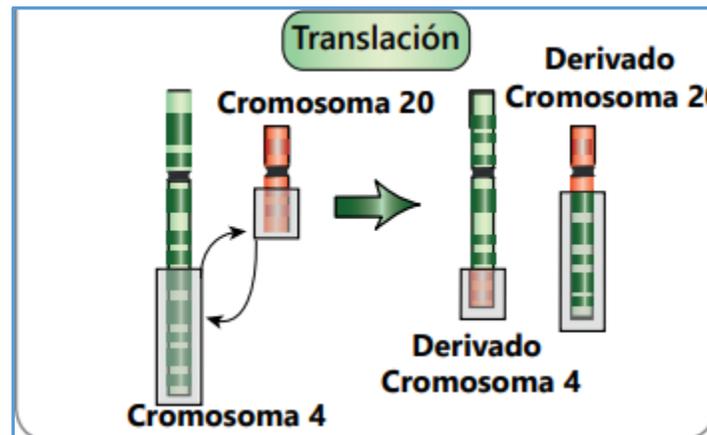
Duplicación: en uno de los dos cromosomas homólogos, se producen dobles roturas, mientras que otro cromosoma se rompe una vez. Después de estos acontecimientos, la pieza que se rompe de doble cromosoma roto, entra en el otro cromosoma y se inserta en él. La duplicación se observa principalmente en la meiosis. Y hay dobles copias de un fragmento de un cromosoma.

Inversión: una porción del cromosoma extraída se unió al mismo lugar después de haber sido invertido en sí mismo. Esta inversión, en general, no causa un fenotipo en portadores de la enfermedad porque hay una disposición equilibrada.



Insertión: Mientras que un cromosoma se rompe a partir de dos puntos diferentes, otro cromosoma se rompe en un punto. Después de estas pausas de descanso, una pieza de cromosomas dobles rotos entra en el otro cromosoma y se une con él.

Translocación: ocurre cuando una pieza del cromosoma se rompe y se localiza en otro cromosoma, es decir se intercambian fracciones de cromosomas entre ellos.



ESTUDIO DE CASO: Síndrome de Down

El síndrome de Down: aspectos biomédicos, psicológicos y educativos Revista Virtual Marzo 2004 Jesús Flórez y Emilio Ruiz Fundación Síndrome de Down de Cantabria-Santander

El síndrome de Down o trisomía 21 es una entidad que en la actualidad constituye la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual y malformaciones congénitas. Es el resultado de una anomalía

cromosómica por la que los núcleos de las células del organismo humano poseen 47 cromosomas en lugar de 46, perteneciendo el cromosoma excedente o extra al par 21. Como consecuencia de esta alteración, existe un fuerte incremento en las copias de genes del cromosoma 21, lo que origina una grave perturbación en el programa de expresión de muy diversos genes, no sólo del cromosoma 21 sino de otros cromosomas.

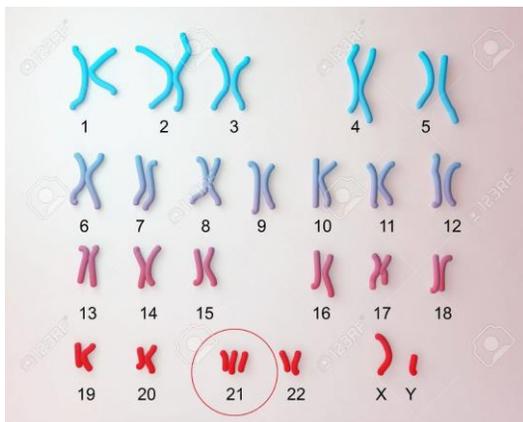


Este desequilibrio génico ocasiona modificaciones en el desarrollo y función de los órganos y sistemas, tanto en las etapas prenatales como postnatales. Consiguientemente, aparecen anomalías visibles y diagnosticables; unas son congénitas y otras pueden aparecer a lo largo de la vida. El sistema más comúnmente afectado es el sistema nervioso y dentro de él, el cerebro y cerebelo; por este motivo, casi de manera constante la persona con síndrome

de Down presenta, en grado variable, discapacidad intelectual.



Fuente: <https://faros.hsibcn.org/es/noticia/hoy-21-marzo-dia-mundial-sindrome-down>



Cariotipo Síndrome de Down, en varón



REPÚBLICA DE COLOMBIA
DEPARTAMENTO DEL VALLE DEL CAUCA
MUNICIPIO DE JAMUNDÍ
INSTITUCIÓN EDUCATIVA TÉCNICA INDUSTRIAL ESPAÑA
Resolución de Reconocimiento Oficial No. 0240 de 12 de Noviembre de 2014



Referencias Bibliográficas

1. Orejuela R. M. et. Al. (2007). Ciencias Naturales 8. Editorial Santillana. Bogotá. p 49-75.
2. <https://prepaaulio.files.wordpress.com/2010/06/secuencia-didactica-biologia-ii.pdf>
3. <https://www.dgb.sep.gob.mx/servicios-educativos/telebachillerato/LIBROS/4-semester-2016/Biologia-II.pdf>
4. https://contenidosparaaprender.com/biaaprende.edu.co/G_8/S/menu_S_G08_U04_L03/index.html