

Genética Mendeliana de la Conducta Tema 2

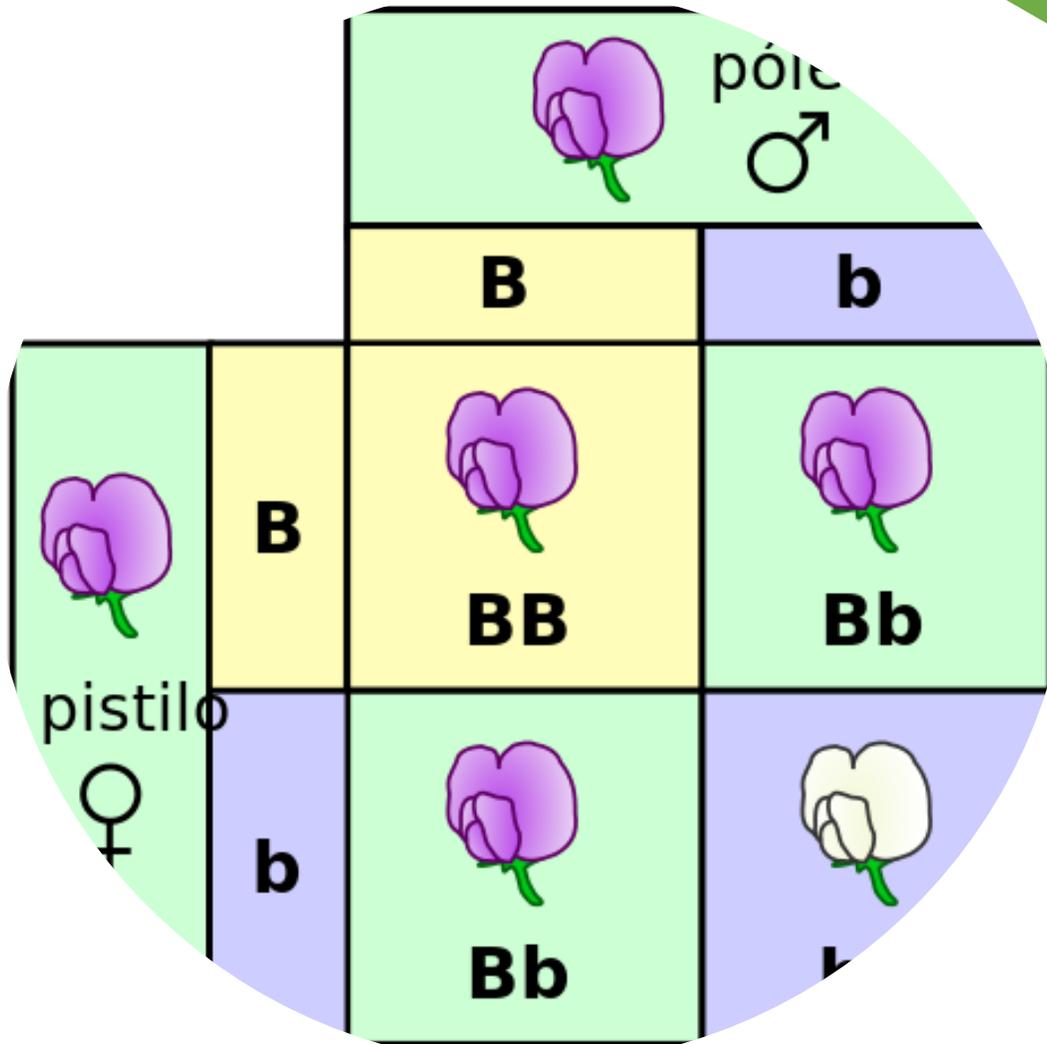
Fundamentos de Psicobiología curso
2023/2024

Centro Asociado de la Seu d'Urgell

Tutora: Mónica Martínez Ramos.

Correo electrónico:

monmartinez@seu-durgell.uned.es



¿Qué veremos?

- ❖ ¿Cómo se transmiten los rasgos biológicos de padres a hijos?
- ❖ ¿Qué mecanismos regulan la transmisión generación tras generación?
- ❖ ¿Cuál es la estructura del genoma humano?
- ❖ ¿Qué relación hay entre genes y conducta?
- ❖ ¿Cómo funcionan las leyes de Mendel que demuestran los caracteres hereditarios?
- ❖ ¿Qué es y cómo funciona la Epigenética?
- ❖ ¿Qué es un gen, un alelo, la dominancia y la recesividad?

Contenido

■ DESCUBRIMIENTO DE LA GENÉTICA: LAS LEYES DE MENDEL

Ley de la Segregación
Ley de la Combinación Independiente

■ LA REPRODUCCIÓN SEXUAL Y LAS LEYES DE MENDEL: MEIOSIS Y TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

La Meiosis Propiamente Dicha
Recombinación y Ligamiento

■ DÓNDE ESTÁN Y QUÉ SON LOS GENES: EL CROMOSOMA EUCARIÓTICO Y LA NATURALEZA DEL MATERIAL HEREDITARIO

Estructura del Cromosoma Eucariótico
Naturaleza Química del Material Hereditario
Las Copias para la Herencia: Duplicación del ADN

■ LA INFORMACIÓN GENÉTICA

La Expresión Génica: la Información en Acción
La Transcripción
Maduración del ARN
El Lenguaje de la Vida: El Código Genético
La Traducción

■ REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

Regulación de la Expresión Génica a Corto Plazo
Regulación de la Expresión Génica a Largo Plazo

■ LOS ERRORES QUE NOS MATAN Y NOS HACEN EVOLUCIONAR: LA MUTACIÓN

■ COMPLEMENTOS DE GENÉTICA MENDELIANA

Variación de la Dominancia e Interacciones
Génicas
Herencia intermedia

*Análisis del Fenotipo a Diferentes niveles:
Codominancia, Dominancia Incompleta y
Pleitropismo
Epistasia*

■ TIPOS DE TRANSMISIÓN GÉNICA Y CONDUCTA HUMANA

Transmisión Autosómica Dominante
El gen FOXP2 y el lenguaje
Transmisión Autosómica Recesiva
La Fenilcetonuria
Transmisión Ligada al Sexo
El Síndrome de X Frágil

■ ANÁLISIS GENÉTICO DE LA CONDUCTA HUMANA

El Gen *SRY* y el Fenotipo Masculino
Genética y Epigenética de la Conducta: la Testosterona y la Diferenciación Sexual
Genética del Ritmo Circadiano
La Narcolepsia
Genética del hambre y Obesidad
Genética, Neurotransmisores y Conducta Humana
La Serotonina (5-HT)
Dopamina

■ ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

Síndrome de Williams
Impresión Genómica y Epigenética de la Conducta
Síndrome de Down
Cromosomas Sexuales
Síndrome de Turner
Cromosomas Sexuales, Sexo y Cromatina de Barr
Trisomía de los Cromosomas Sexuales

- Para afianzar los conocimientos alcanzados sobre este tema, no deje de realizar el cuestionario propuesto en esta misma plataforma ni el [cuestionario on line](#) que acompaña al manual de la asignatura en el que, además, se explican y comentan las respuestas.

Introducción:

- **Mendel** descubrió la leyes que dicen que la herencia se transmite de padres a hijos. Herencia genética.
- **Darwin**, la conducta es un factor importante para la adaptación, medida por el éxito reproductivo. La conducta es heredable y variable (crianza selectiva perros).
- **Teoría Sintética de la Evolución o Neodarwinismo**
explicación de la evolución por selección natural que integra los principios y datos de la genética mendeliana y molecular con los de la teoría de la evolución de Darwin o darwinismo; el término neodarwinismo es un sinónimo, así como el de síntesis moderna.
- **La Conducta** es un **fenotipo** (rasgo observable) bajo el cual subyace un **genotipo** (combinación alelos) que la explica (interacción de genes y ambiente).
- **Genética molecular:**
Conjunto de estudios encaminados a descubrir el efecto de genes concretos a nivel del ADN y de la expresión de esos genes en forma de proteínas, mecanismos de regulación de la expresión de esos genes.
- **Galton fundador Genética de la conducta:**
Rama de la psicología que analiza la influencia de los factores genéticos sobre el comportamiento, y especialmente, en qué medida las diferencias genéticas entre individuos dan cuenta de las diferencias en su comportamiento.



Gregorio Mendel nació en 1822, en Heinzendorf (Austria). En 1843 ingresó como monje en el Monasterio agustino de la ciudad austrohúngara de Brno (actualmente en la República Checa), en cuyos jardines llevó a cabo los experimentos que le permitieron descubrir las leyes de la herencia genética. Los resultados y conclusiones de sus minuciosos y sistemáticos trabajos fueron publicados en 1866, pero la comunidad científica de la época no supo apreciar su trascendental relevancia científica. Tras esta decepcionante respuesta, Mendel abandonó la investigación y se dedicó a diferentes actividades eclesiásticas y civiles en las que alcanzó puestos de relevancia. Murió en 1884 en el Monasterio de Brno, del que fue Abad. En el año 1900, Hugo de Vries, Carl Correns y Erich von Tschermak, redescubren, de manera independiente, las leyes de la herencia genética. La investigación en el campo de la genética había perdido 34 años.

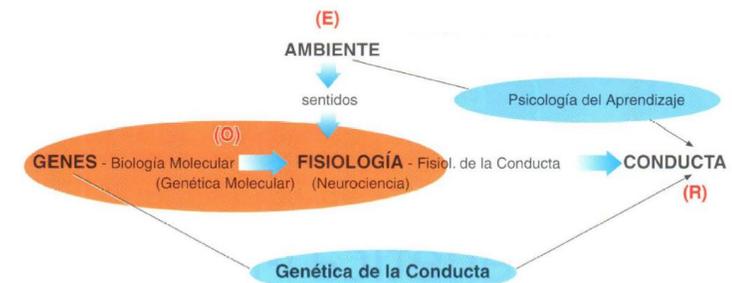


Figura 2.1

Conexión entre GENES y CONDUCTA. En el contexto de la Psicobiología, los genes se encuadran en la variable intermedia O (organismo); E: ambiente; R: respuesta.

1- DESCUBRIMIENTO DE LA GENÉTICA: LAS LEYES DE MENDEL

- Mendel (1822-1844):

Descubridor leyes herencia genética. Son 3 Las tres leyes de Mendel :

1) Principio de la uniformidad.

2) Principio de segregación.

3) Principio de combinación independiente.

- ✓ investigación en fertilidad artificial, polinización (demostró reproducción sexual en plantas).
- ✓ Los caracteres (rasgos) de una raza pura se transmitían por un “factor”, hoy día “gen”.
- ✓ Mediante polinización artificial cruzada (lisas y rugosas/ verde amarillo), demostró que los factores **no se mezclan** , se conservan íntegros como unidades de **transmisión hereditaria**.
- ✓ Por observación empírica, se percató de que cuando se cruzaban en sucesivas generaciones individuos híbridos , **hay rasgos que desaparecen y vuelven a reaparecer**.
- ✓ Mendel describió matemáticamente que pasa cuando se cruzan en sucesivas generaciones los híbridos originados a partir de dos variantes puras.

Figura 2.2

Los siete caracteres o rasgos estudiados por Mendel en la planta del guisante (*Pisum sativum*) y las dos formas o variantes de cada uno de ellos. La generación F_1 es el resultado de utilizar polen de una variante para fecundar el óvulo de la otra y viceversa y en todos los casos una de la variantes desaparecía. En la generación F_2 , dicha variante reaparecía en 1 de cada 4 plantas.

Carácter	Caracteres alternativos	Resultados en F_1	Resultados en F_2	Proporción en F_2	
Semillas	redondo/rugoso	 	todas redondas	5.474 redondas 1.850 rugosas	2,96:1
	amarillo/verde	 	todas amarillas	6.022 amarillas 2.001 verdes	3,01:1
Vainas	hinchado/arrugado	 	todas hinchadas	882 hinchadas 299 arrugadas	2,95:1
	verde/amarillo	 	todas verdes	428 verdes 152 amarillas	2,82:1
Color de la flor	violeta/blanco	 	todas violeta	705 violetas 224 blancas	3,15:1
Posición de la flor	axial/terminal	 	todas axiales	651 axiales 207 terminales	3,15:1
Longitud del tallo	alto/enano	 	todos altos	787 altos 277 enanos	2,84:1

El cuadro de Punnett para representar los cruces Mendelianos

Para describir sus resultados Mendel ideó los conceptos básicos de la genética.

La variante de un gen (alelo):

- AA Homocigotos dominantes
- aa homocigotos recesivo
- Aa heterocigotos (híbrido)

A: LEY UNIFORMIDAD, cruce generación parental (AA × aa): y la primera generación filial (F₁)

B: LEY DE LA SEGREGACIÓN Autofecundación de la F₁ (Aa × Aa) y la F₂ resultante. (segregación 3:1).

FIG,2.4

A

		GAMETOS	
		A	A
GAMETOS	♀	A	A
	♂	a	Aa
		a	Aa

B

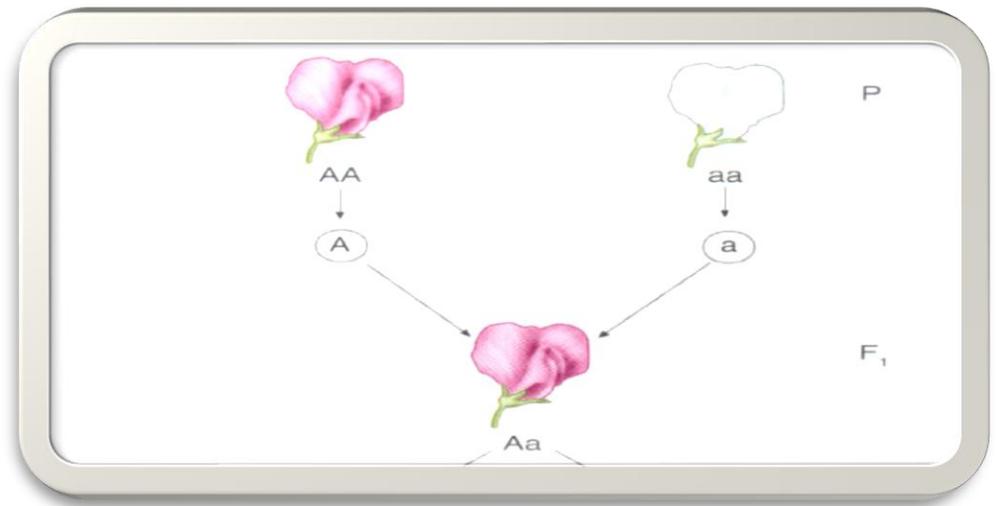
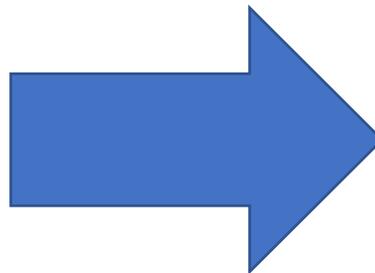
		GAMETOS	
		A	a
GAMETOS	♀	AA	Aa
	♂	A	Aa
		a	aa

¿QUÉ HIZO MENDEL?

1º Ley de la UNIFORMIDAD

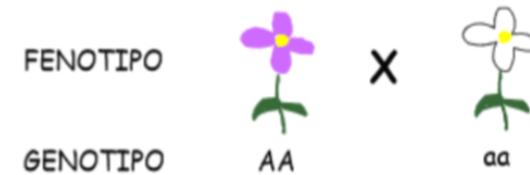
- 1º- CRUZÓ ENTRE SÍ DOS RAZAS PURAS, (GENERACION PARENTAL P)
- ¿Qué comprobó? Que todos los descendientes , generación F (1º Filial), presentaban un rasgo idéntico a uno de sus progenitores, siendo este **dominante** . Cruce generación parental (AA×aa): Aa,Aa,Aa,Aa.
- A la variante del carácter que no aparece en esta generación le llamo **recesivo**.
- No se produjo el efecto de mezcla hereditaria.

A		♀	A	A
♂	a	Aa	Aa	
a	Aa	Aa		



LEY DE LA UNIFORMIDAD

Generación parental



Primera generación filial

	A	A
a		
a		

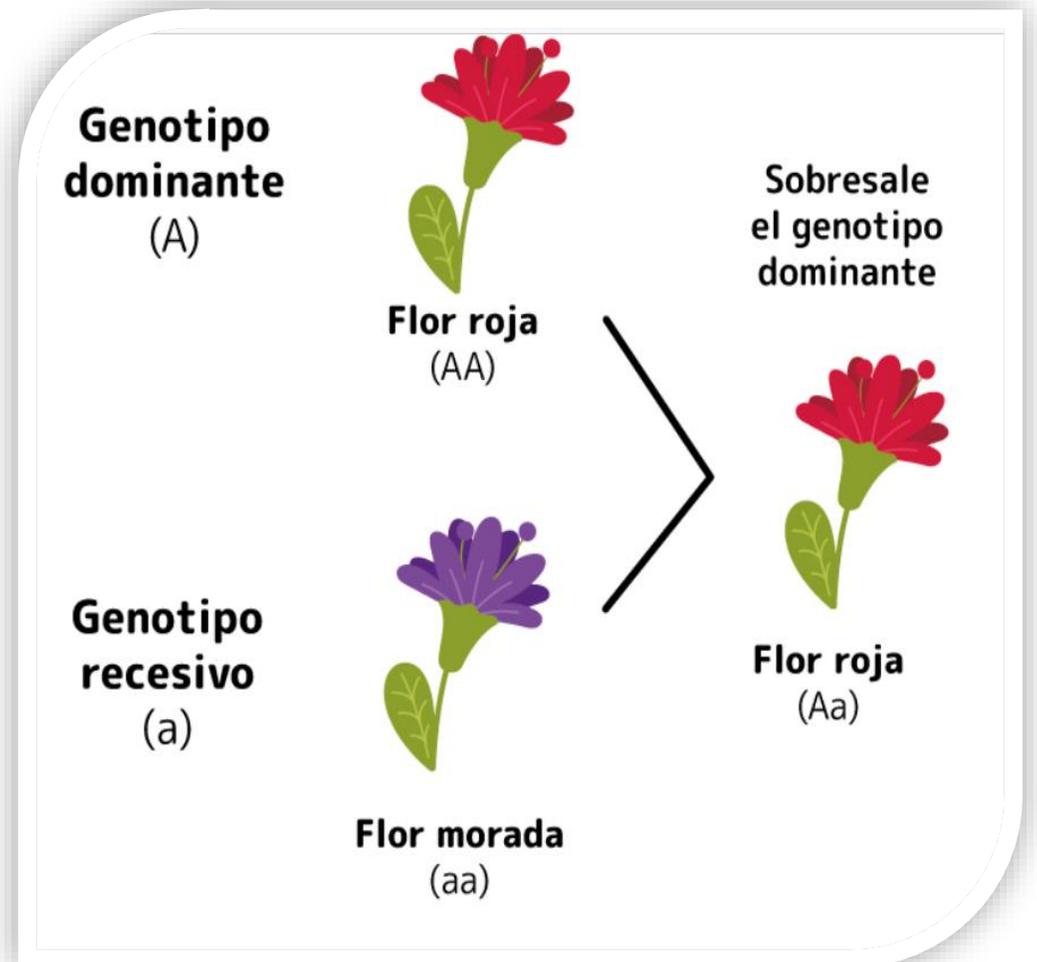
Ejemplo de la ley de la uniformidad

Se cruza una planta con dos alelos iguales **AA** (homocigota dominante) para flores rojas con una planta con dos alelos **aa** (homocigota recesiva) para flores moradas.

El resultado será plantas hijas con dos alelos diferentes **Aa** (heterocigotas) con flores rojas, que es el carácter dominante, como se ilustra a continuación:

El cuadro de Punnett es una forma de realizar los cruces entre individuos. Se coloca en la primera fila los alelos de un progenitor y en la primera columna los alelos del otro progenitor. Las casillas se rellenan con la combinación de la primera fila y la primera columna. Así, el cuadro de Punnett de la primera generación filia será:

	A (rojo)	A (rojo)
a (morado)	Aa	Aa
a (morado)	Aa	Aa



1.1 SEGUNDA LEY DE MENDEL. LEY DE LA SEGREGACIÓN

2ª ley de Mendel

¿Que siguió haciendo Mendel?

CRUZÓ ENTRE SÍ LAS DOS PLANTAS HIBRIDAS DE LA F1

Comprobó que en la F2 (Segunda Filial), $\frac{3}{4}$ presentaban el fenotipo dominante, mientras que $\frac{1}{4}$ presentaba el recesivo, es decir el que no aparecía la F1.

LEY DE LA SEGREGACIÓN

Primera generación filial

FENOTIPO



GENOTIPO

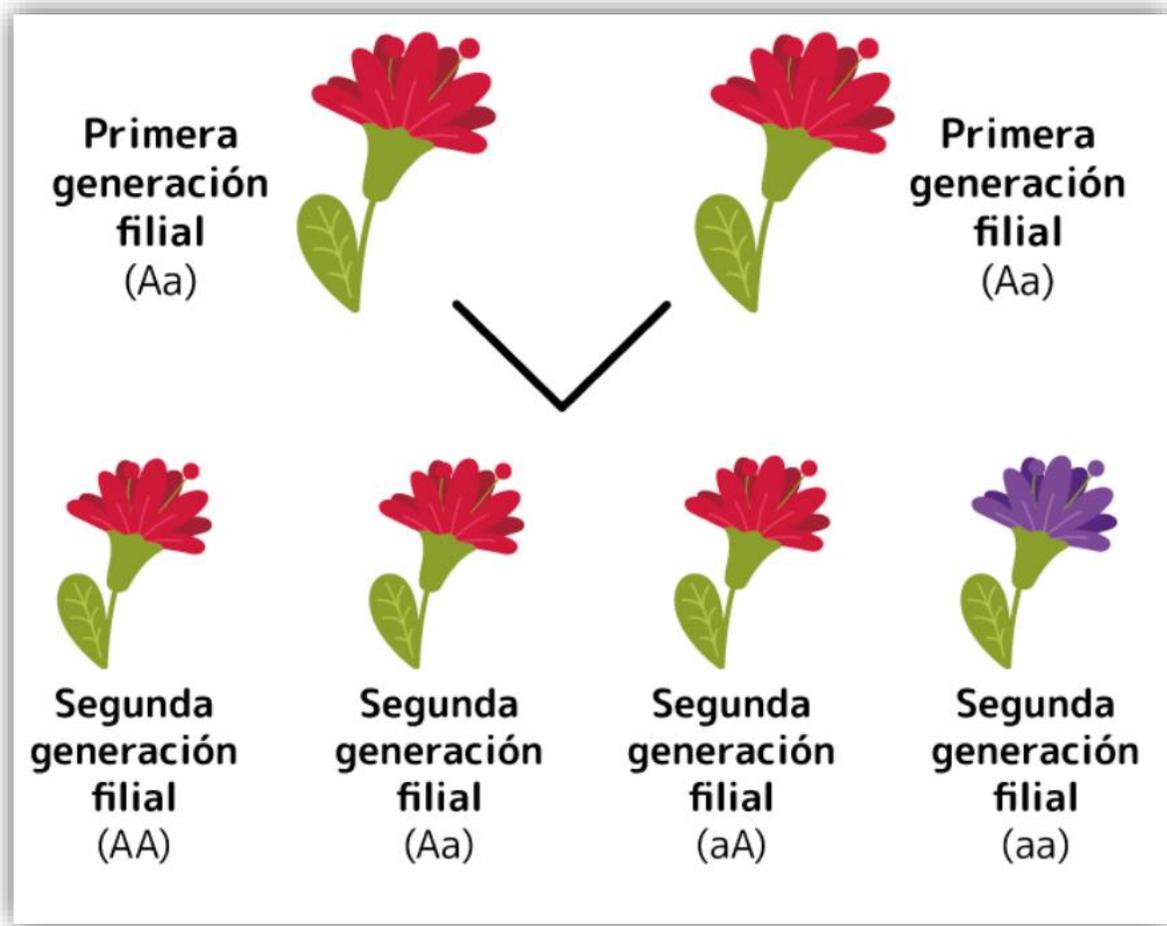
Aa

Segunda generación filial

B		GAMETOS	
		A	a
GAMETOS	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

	A	a
A		
a		

Ejemplo Ley segregación.



Al cruzar dos individuos de esta primera generación filial (heterocigotos para un rasgo), en la segunda generación reaparecerá el fenotipo y genotipo de carácter recesivo en la proporción 1 a 3, es decir, 1 recesivo y 3 dominantes.

Por ejemplo:

Si se cruzan las plantas de la primera generación filial de color rojo (heterocigotas **Aa**), entre los hijos aparecerá:

- uno con el genotipo recesivo **aa** y flores moradas,
- dos hijos heterocigotos **Aa** con flores rojas y
- un hijo homocigoto **AA** con flores rojas.

Cuadro de Punnet de la segunda generación filial

	A (rojo)	a (morado)
A (rojo)	AA	Aa
a (morado)	Aa	aa

Mendel descubrió que:

Cada carácter era debido a un factor hereditario (gen).

Gen color de flor existen 2 variantes: color violeta/color blanco .

Cada planta aporta dos **alelos**: 1 madre y 1 del padre (gameto femenino/masculino).

Alelomorfo: genes presentan más de un alelo.

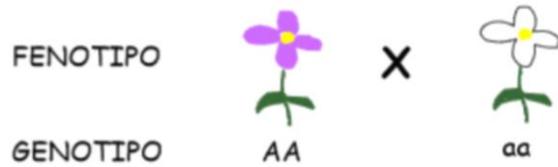
GAMETOS

B	♀	A	a
		♂	A
GAMETOS	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

- **Proporción fenotípica 3:1 obtenida en la F2** , es consecuencia de la proporción **1:2:1** , que corresponde a los homocigotos dominantes (AA), los homocigotos recesivos (aa) y los heterocigotos (Aa)

LEY DE LA UNIFORMIDAD

Generación parental



Primera generación filial

	A	A
a		
a		

GAMETOS

GAMETOS	♂	♀	A	A
		a	Aa	Aa
	a	Aa	Aa	

LEY DE LA SEGREGACIÓN

Primera generación filial



Segunda generación filial

	A	a
A		
a		

GAMETOS

GAMETOS	♂	♀	A	a
		A	AA	Aa
	a	Aa	aa	

1.2- LEY COMBINACIÓN INDEPENDIENTE. 3ª LEY DE MENDEL

- Una vez estudiado solo un carácter con dos variantes (en su primera ley de segregación) quiso estudiar la **herencia simultánea con dos caracteres diferentes** (color semilla: amarilla/verde y aspecto: lisa/rugosa).
- **A= color, B= aspecto.**
- La autofecundación de plantas en la F1 proporcionó una generación F2 con unas proporciones a **9:3:3:1**.
- Cada carácter seguía representándose en una proporción 3:1, se cumplía la primera ley de segregación.
- **En la F2 aparecían combinaciones que no estaban presentes**, ni en la generación parental (ley uniformidad ($AA \times aa$)), ni en la F1 (autofecundación ($Aa \times Aa$)).
- De estos resultados dedujo la **Ley de la combinación independiente: los miembros de parejas alélicas diferentes se segregan o combinan independientemente unos de otros cuando se forman los gametos.**
- El cruce de la generación parental produce híbridos ($AaBb$) cuyas semillas son amarillas y lisas.

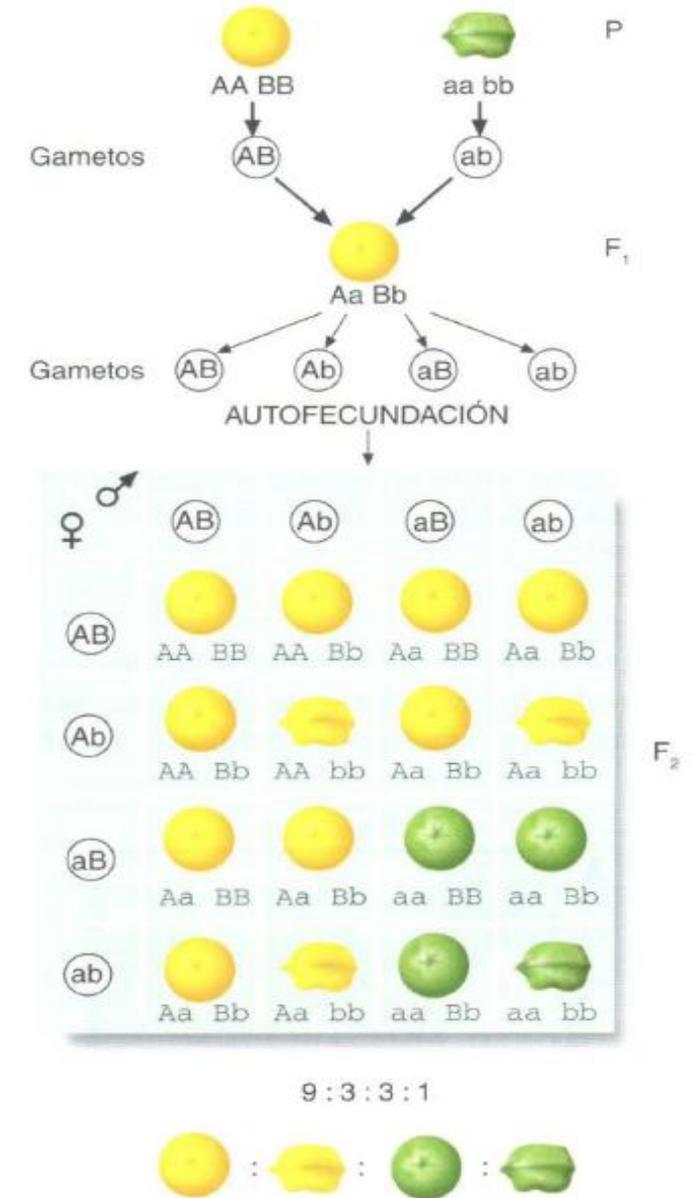


Figura 2.6

LEY COMBINACION INDEPENDIENTE

LEY DE LA COMBINACIÓN INDEPENDIENTE



Segunda generación filial

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

LEY DE LA COMBINACIÓN INDEPENDIENTE

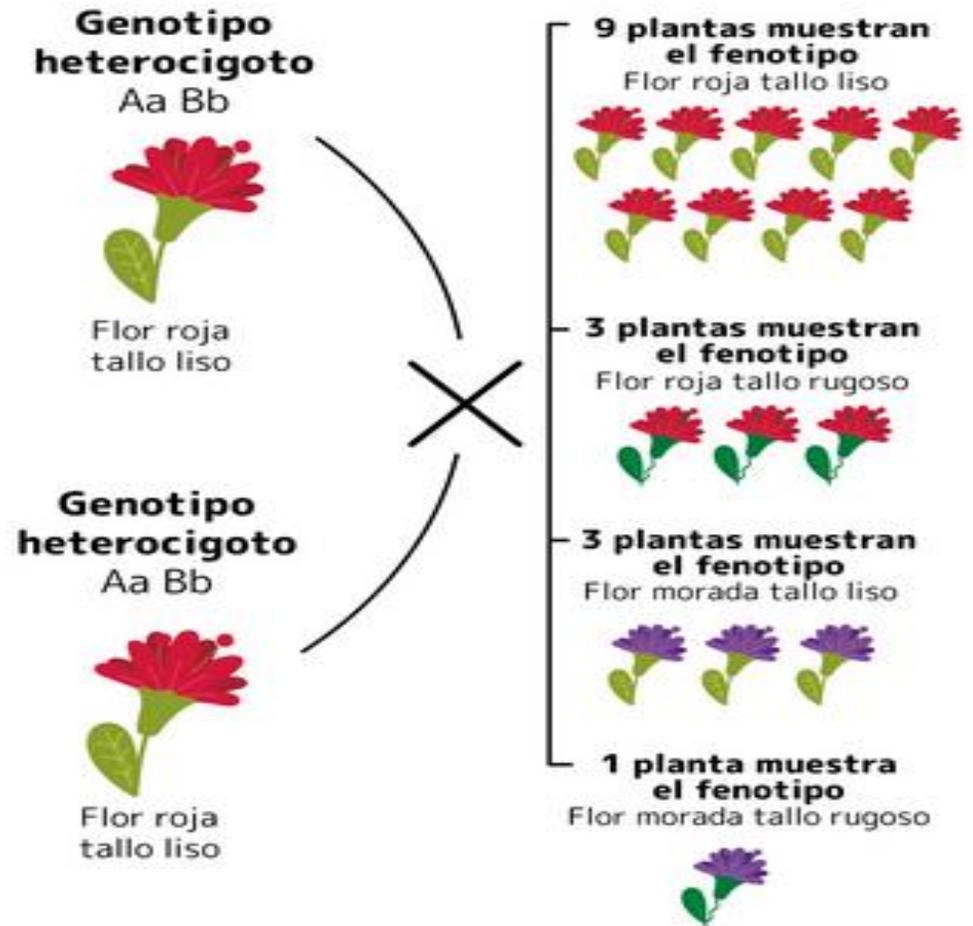


	AB	Ab	aB	ab
AB				
Ab				
aB				
ab				



Ejemplo Ley combinación independiente

- Por ejemplo:
- Vamos a considerar dos características de una planta, el color de las flores (rojos o moradas) y la textura del tallo (liso o rugoso). Los alelos para el color de las flores son A (dominante rojo) y a (recesivo morado). Los alelos para la textura del tallo son B (dominante liso) y b (recesivo rugoso).
- Si cruzamos una planta con flores rojas y tallo liso (genotipo AABB) con una planta con flores moradas y tallo rugoso (genotipo aabb), la primera generación filial será 100% heterocigota AaBb. En este caso, el fenotipo dominante será flores rojas y tallos lisos, como se espera por la primera ley de Mendel.
- Si cruzamos dos individuos de la primera generación filial (AaBb x AaBb), se obtienen 16 diferentes combinaciones, de las cuales:
 - 9 flores rojas y tallos lisos
 - 3 flores rojas y tallos rugosos
 - 3 flores moradas y tallos lisos
 - 1 flor morada y tallo rugoso



Cuadro de Punnett AaBb x AaBb

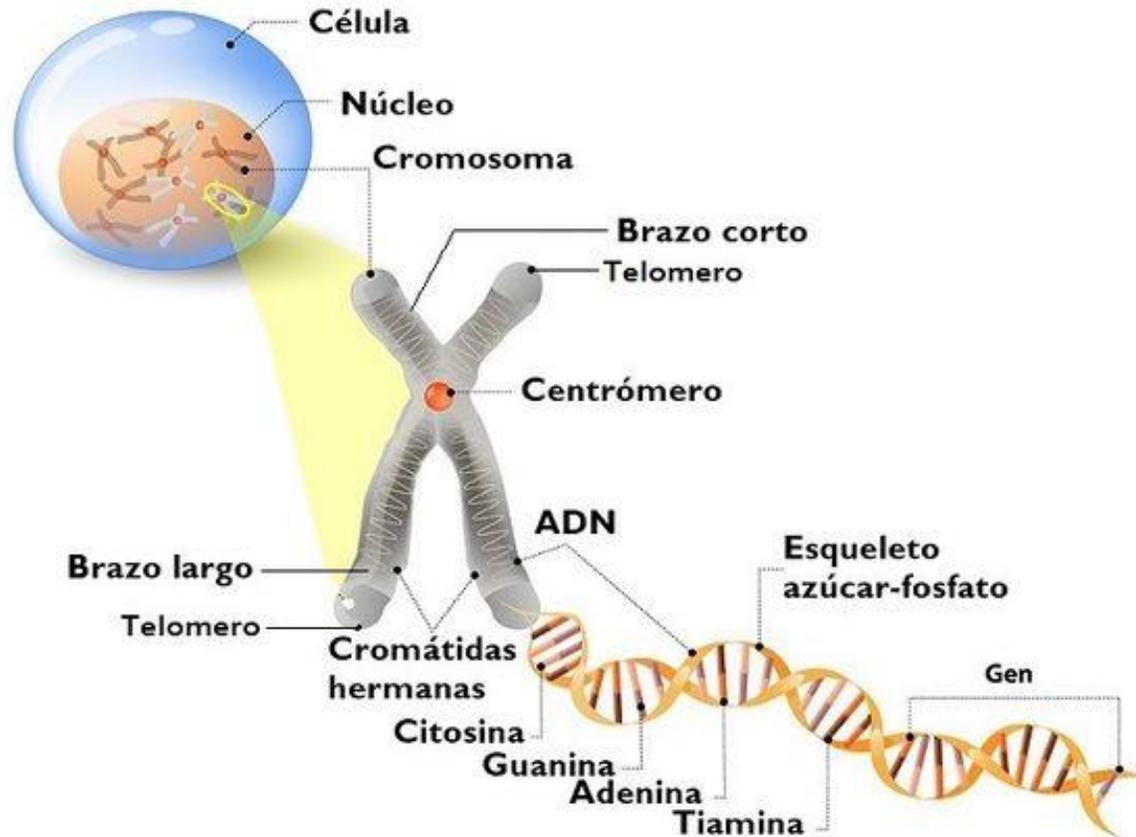
	A (rojo) B (liso)	A (rojo) b (rugoso)	a (morado) B (liso)	a (morado) b (rugoso)
A (rojo) B (liso)	AA BB (rojo y liso)	AA Bb (rojo y liso)	Aa BB (rojo y liso)	Aa Bb (rojo y liso)
A (rojo) b (rugoso)	AA Bb (rojo y liso)	AA bb (rojo y rugoso)	Aa Bb (rojo y liso)	Aa bb (rojo y rugoso)
a (morado) B (liso)	Aa BB (rojo y liso)	Aa Bb (rojo y liso)	aa BB (morado y liso)	aa Bb (morado y liso)
a (morado) b (rugoso)	Aa Bb (rojo y liso)	Aa bb (rojo y rugoso)	aa Bb (morado y liso)	aa bb (morado y rugoso)

Con la demostración de la **segregación** y la **combinación independiente** de los **caracteres hereditarios** quedó probado que cada progenitor es portador de dos copias de cada gen y que, a través de la **meiosis**, pasa una de esas dos copias a cada descendiente.

Gracias a su metodología Mendel pudo demostrar que el fenotipo depende de la presencia en el genotipo de una u otra variante (alelo) del gen considerado: las razas puras que Mendel utilizó para sus investigaciones tenían que portar en su **genotipo** dos copias (alelos) idénticas del mismo gen; además, la variante alélica de una raza pura, digamos, para el color verde de la semilla de guisante tenía que ser diferente de la variante que porta la variedad pura de guisante con semilla amarilla.

2- LA REPRODUCCIÓN SEXUAL Y LAS LEYES DE MENDEL: MEIOSIS Y TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA

2- LA REPRODUCCIÓN SEXUAL Y LAS LEYES DE MENDEL: MEIOSIS Y TEORÍA CROMOSÓMICA DE LA HERENCIA



- A diferencia de Mendel que creía que los genes iban en unidades separadas, actualmente sabemos que los **genes** son fragmentos más o menos grandes y que se integran en los **cromosomas** ocupando un lugar determinado.
- Los cromosomas están formados por dos **cromátidas**, que son dos moléculas del ADN idénticas (hermanas), resultantes de la duplicación del ADN. Ambas cromátidas van unidas por el **centrómero**, y cuando la célula se divide, cada cromátida se separa de la hermana y se convierte en un cromosoma individual.

¿Que es el ADN?

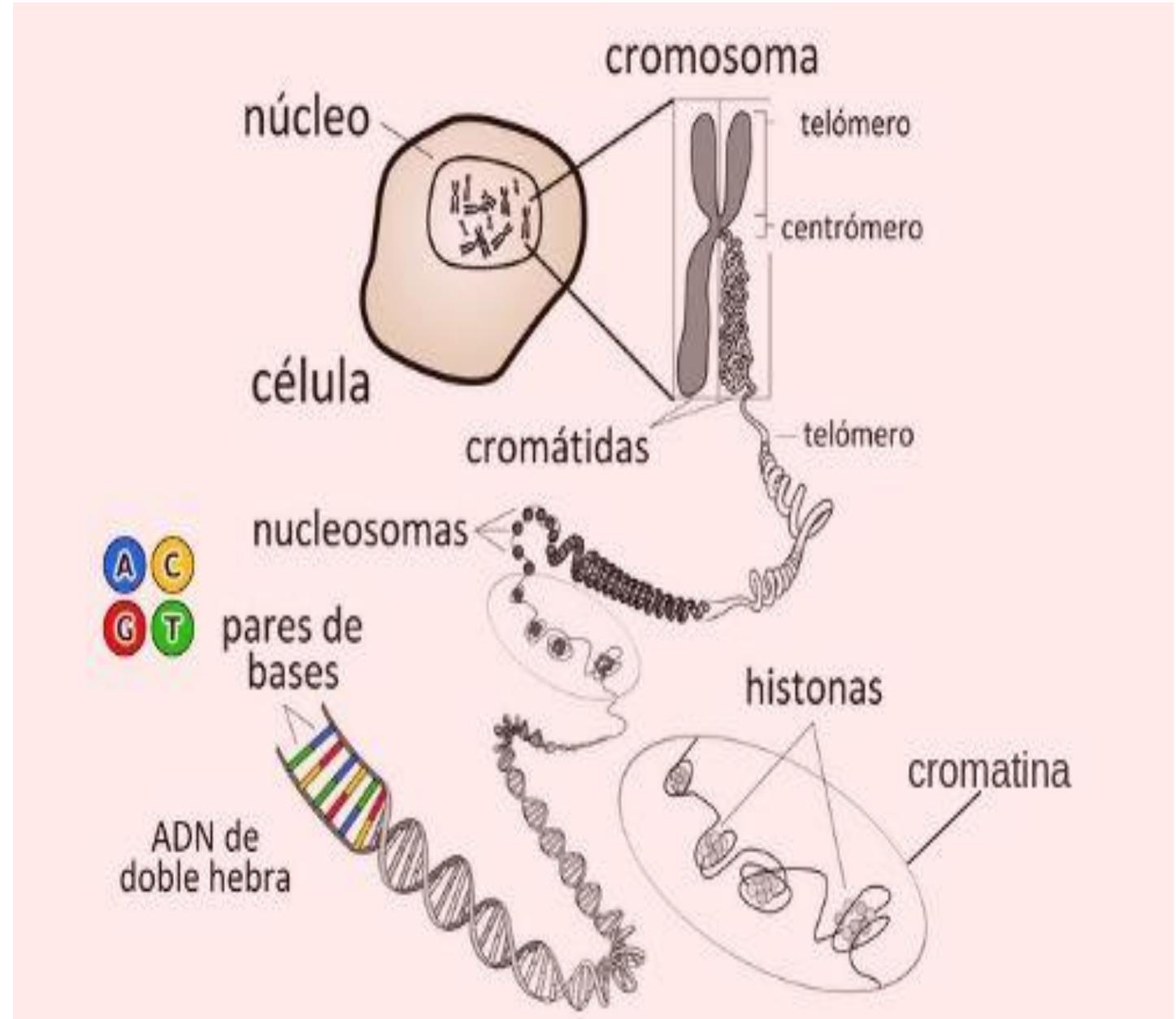
El **ADN** o ácido desoxirribonucleico, es la base material de los genes (secuencias de nucleótidos), que gracias al **código genético**, codifican proteínas, éstas constituyen la maquina que hace funcionar a los seres vivos.

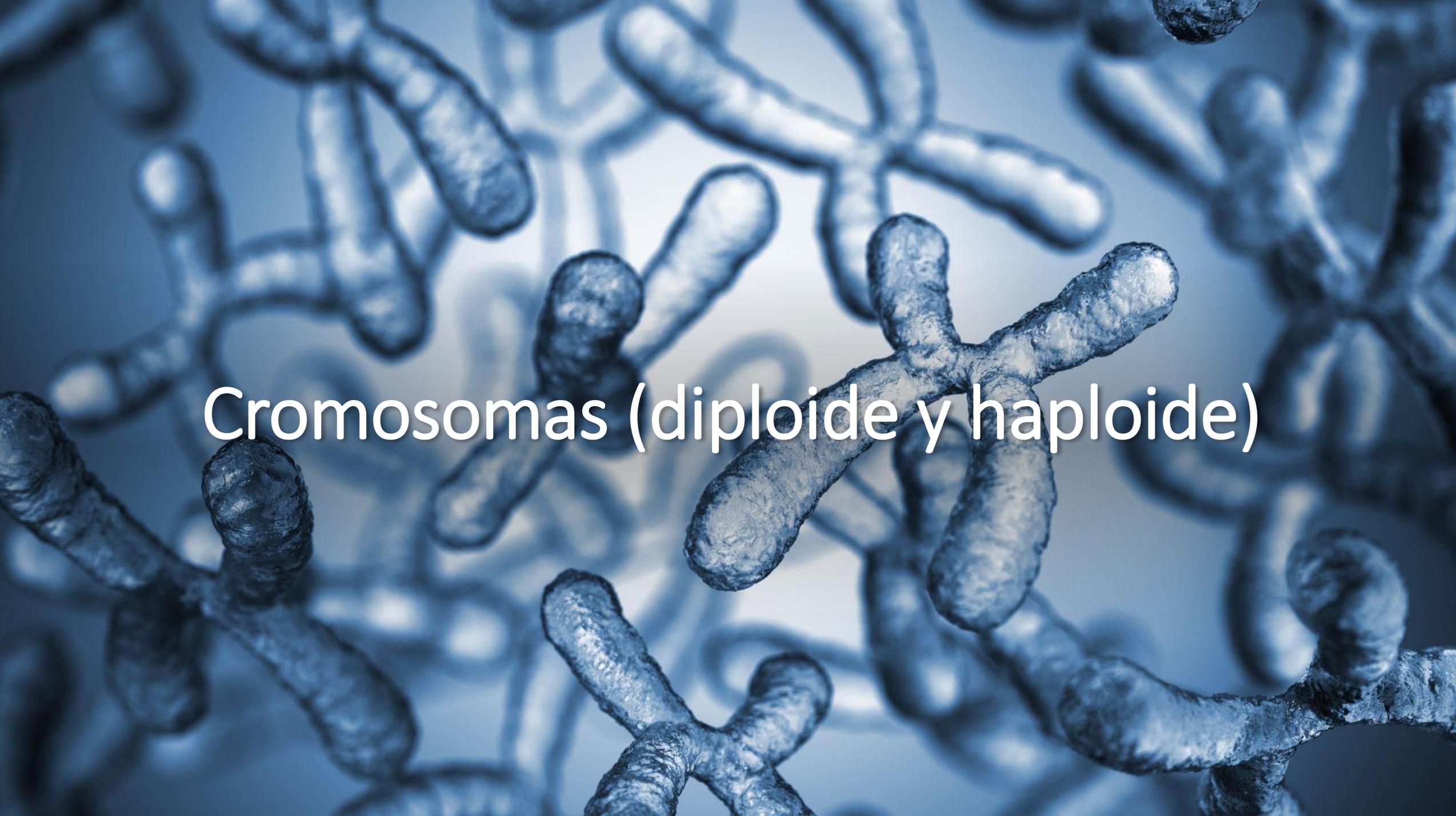
El ADN se halla en el núcleo de la célula, en forma de cromosomas, homólogos .

- ▶ En la **Meiosis** se forman los **gametos**, que contienen la mitad de los **cromosomas (n=23)**, de tal forma que ya no hay homólogos, sino solo un ejemplar de cada pareja (**2n=46**).

¿QUÉ SON LOS CROMOSOMAS SEXUALES?

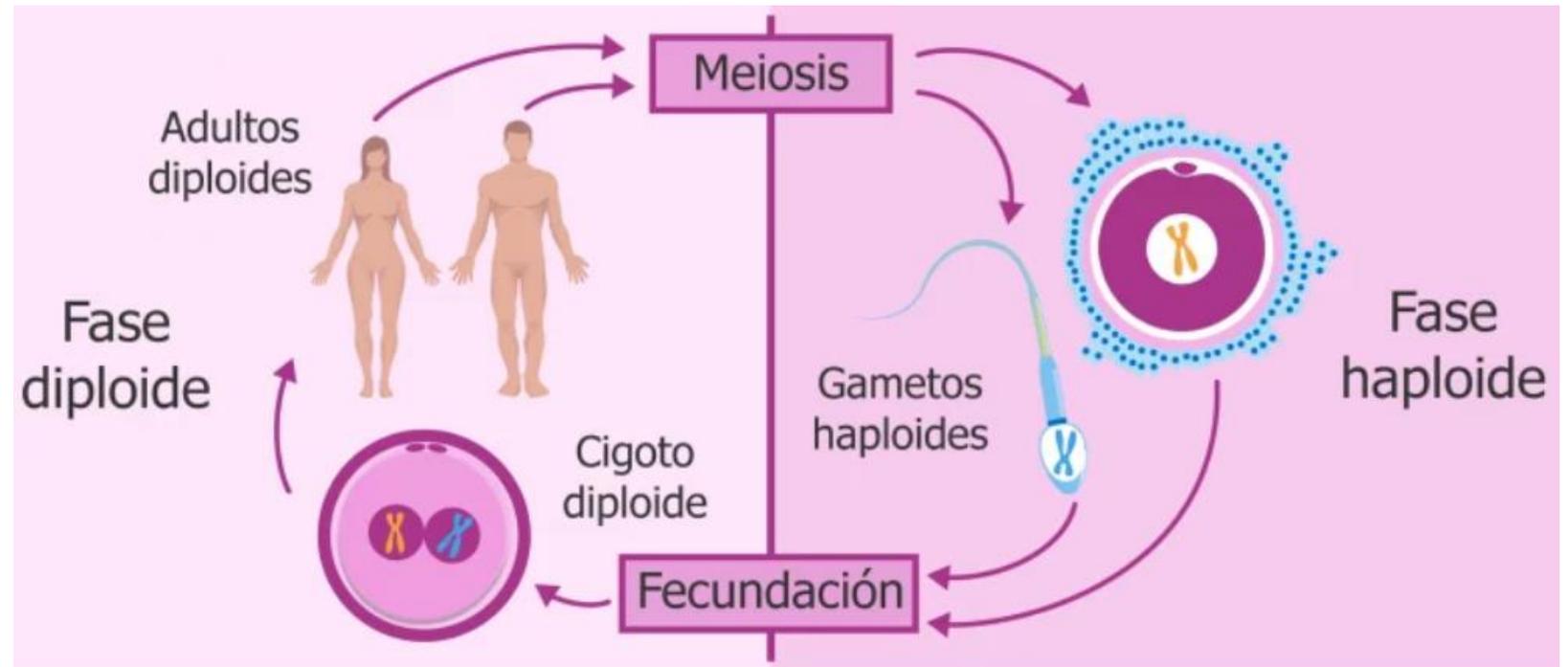
Los cromosomas sexuales, denominados X e Y, determinan el sexo biológico. Estos cromosomas tienen un solo cromosoma homólogo por ser células haploides ($1n$). Esto quiere decir, que es necesario combinar un gameto masculino (espermatozoide, por ejemplo) con un gameto femenino (como, por ejemplo, óvulo) para formar el conjunto diploide completo de cromosomas. Este proceso se conoce como [meiosis](#). En el ser humano, el sexo biológico femenino surge de la combinación de 2 cromosomas X (XX) y el sexo biológico masculino de la combinación de 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y (XY).



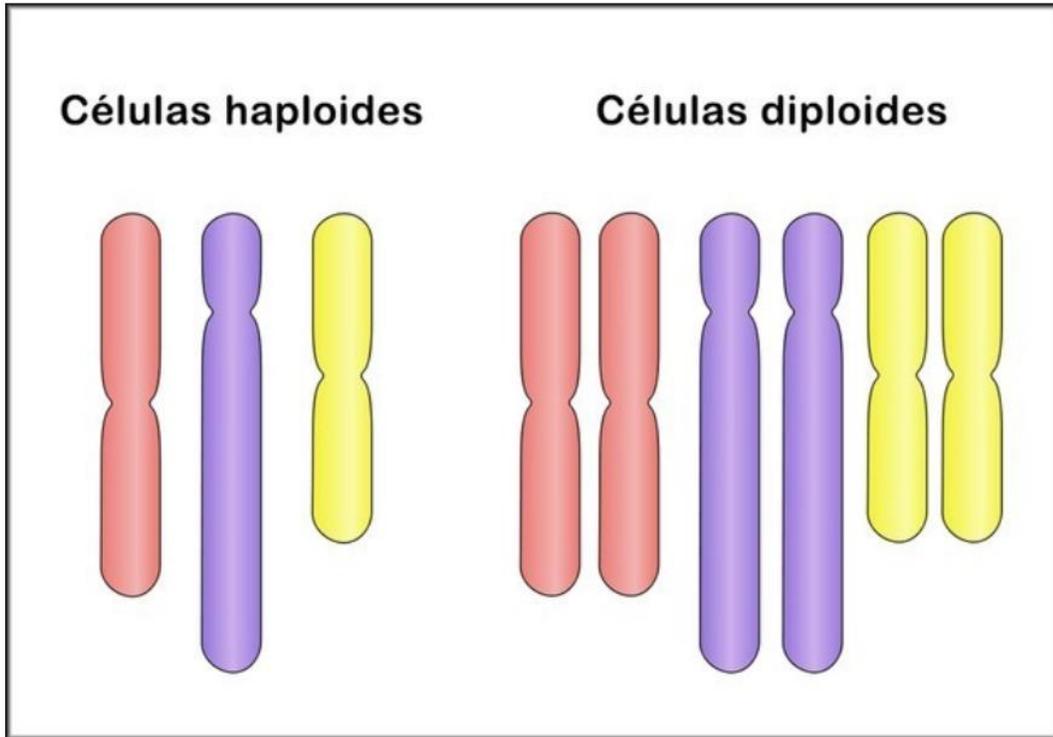
A microscopic view of numerous chromosomes, appearing as dark, X-shaped structures against a light blue background. The chromosomes are arranged in a somewhat chaotic pattern, with some in sharp focus and others blurred in the background. The X-shape of each chromosome is clearly visible, representing the two sister chromatids joined at a central point called the centromere.

Cromosomas (diploide y haploide)

Células Haploide y Diploide.



- ✓ **Haploide** (células somáticas) es un tipo de estructura celular que solamente tienen los **gametos**, es decir, los óvulos y los espermatozoides. Una célula haploide significa que **tiene la mitad de cromosomas que el resto de células somática**, que forman el organismo, las cuales son diploides.
 - **Solo tienen una copia de los cromosomas y se representa con (n)**
- ✓ **Diploide** cuenta con un total de **46 cromosomas** (dotación normal de la especie humana), una célula **haploide tiene 23 cromosomas**. Esto se consigue con el tipo de división celular conocido como **meiosis** y que sirve para que, una vez tenga lugar la fecundación entre un óvulo y un espermatozoide, la dotación cromosómica normal quede de nuevo restablecida en el embrión que va a desarrollarse.
 - **Tienen dos copias de cromosomas y se representa (2n).**
 - **Los cromosomas van por parejas, cada cromosoma tiene su **homólogo**.**

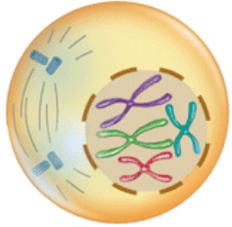


¿Cuáles células son haploides y diploides?

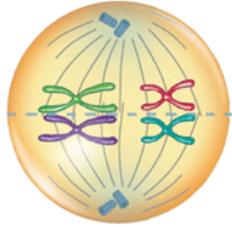
	Células diploides	Células haploides
Definición	Contienen dos conjuntos completos de cromosomas (2n).	Tienen la mitad del número de cromosomas (n), es decir, contienen apenas un conjunto completo de cromosomas.
División celular	Se reproducen por mitosis, produciendo células hijas que son réplicas exactas.	Las células haploides son el resultado del proceso de meiosis, un tipo de división celular en el que las células diploides se dividen para dar lugar a células germinativas haploides.
Organismos	Los seres humanos y la mayoría de los animales se consideran organismos diploides.	Las algas y los hongos son ejemplos de organismos que son haploides en la mayor parte de su vida. Las abejas macho, las avispas y las hormigas también son haploides.
Ejemplo de células	Se encuentran células diploides en la piel, la sangre y las células musculares (también conocidas como células somáticas).	Los espermatozoides y los óvulos (también conocidos como gametos).

La Meiosis: es el proceso en que se reparten equitativamente y al azar los **genes** entre los **gametos**, cada gameto recibe una sola copia de cada gen.

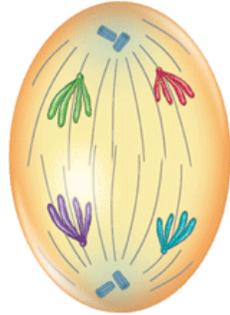
1 Prophase I



2 Metaphase I



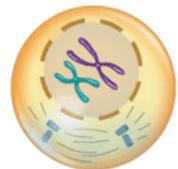
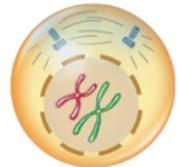
3 Anaphase I



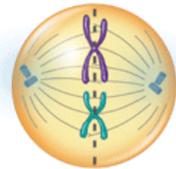
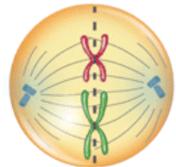
4 Telofase I



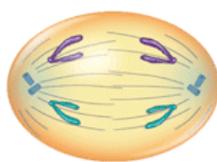
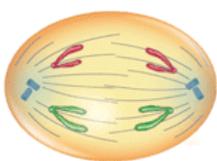
5 Prophase II



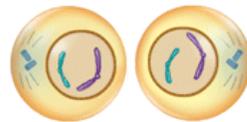
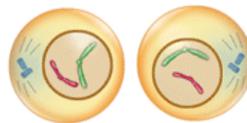
6 Metaphase II



7 Anaphase II



8 Telofase II



FASES DE LA MEIOSIS:

PROFASE 1 (entrecruzamiento)

Tras la replicación cada cromosoma consta de dos cromátidas **hermanas idénticas**, unidas por el centrómero. Los cromosomas homólogos se emparejan formando las llamadas **tétradas**: este es el momento en que tiene lugar en **entrecruzamiento** (recombinación genética gracias a los Quiasmas).

METAFASE 1 (se pasa de $2n$ a n ; entrecruzamiento)

Los cromosomas homólogos se alinean En la parte metafásica los cromosomas homólogos se separan hacia un polo de la célula, como las tétradas, se separan los homólogos.

ANAFASE Y TELOFASE 1

Los cromosomas homólogos se separan formando dos células

PROFASE II

Los cromosomas, formados por dos cromátidas hermanas, se alinean, pero ahora ya por separado: no se emparejan (no hay homólogos porque ahora la célula es haploide).

METAFASE II

ANAFASE II y TELOFASE II

Cada cromátida se separa de su hermana y migran a polos opuestos y se forman los gametos .

Resultados: 4 células con la mitad del material genético (n)

La **Mitosis** es un proceso celular en la que se generan dos núcleos con el mismo número de cromosomas de la célula de origen.

<https://youtu.be/nlMVeW594F4>

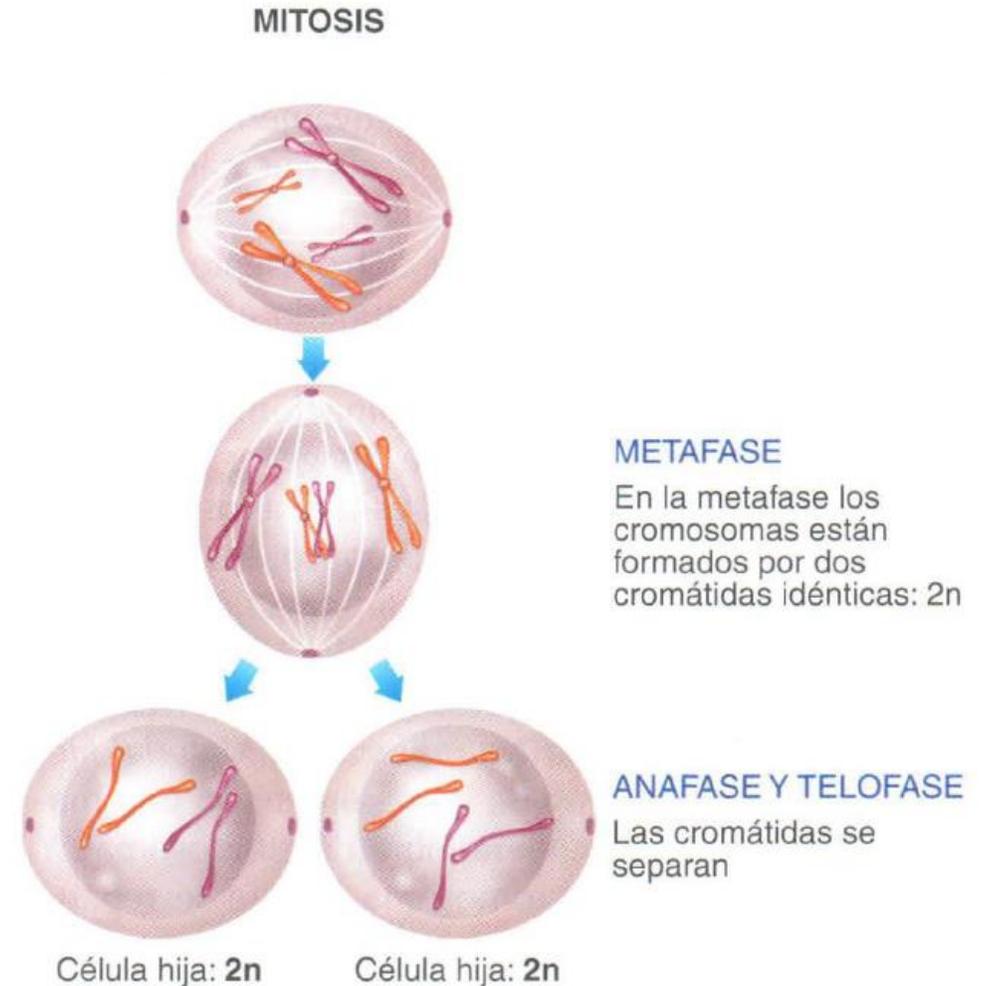


En la **mitosis**, una célula diploide da origen a dos células diploides con la misma información genética.

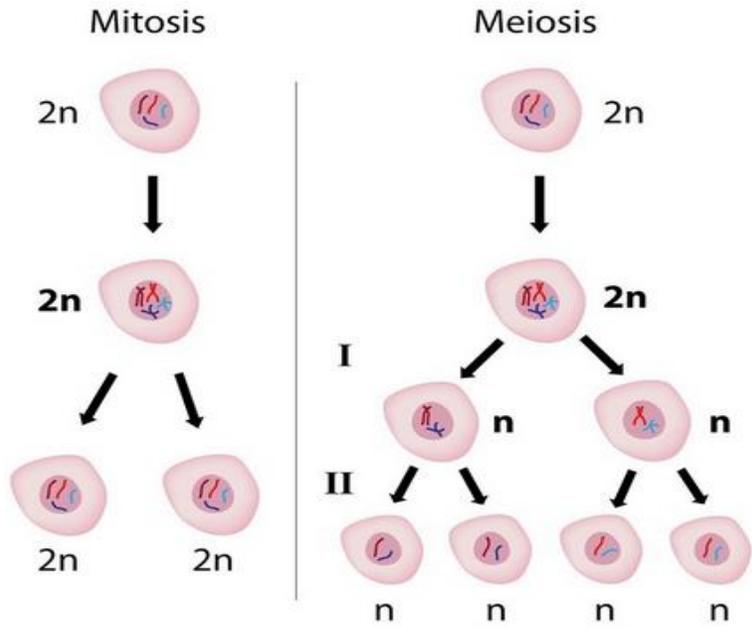
Fases de la Mitosis

- 1. Profase:** el material genético comienza a condensarse y a formar hebras largas y delgadas. Se forma el huso mitótico.
- 2. Prometáfase:** desaparición de la envoltura nuclear.
- 3. Metafase:** localización de los cromosomas en el ecuador celular.
- 4. Anafase:** los cromosomas migran a los polos de la célula.
- 5. Telofase:** en cada polo de la célula comienza a reorganizarse la envoltura nuclear rodeando los cromosomas que ya se están descompactando.

A la mitosis le sigue el proceso de **citoquinesis** o **citodiéresis**, esto es, la división del citoplasma para originar **dos células hijas**.



Comparación del proceso de mitosis y meiosis



En la mitosis, las dos células hijas son idénticas; **en la meiosis**, las cuatro células resultantes son diferentes genéticamente. **Podríamos comparar los procesos de mitosis y meiosis de la siguiente forma:** la mitosis de una célula es como la fotocopia de una página de un libro, con el resultado final de dos páginas con el mismo contenido. Mientras que la meiosis de la célula es una página de un libro que hemos fotocopiado y luego dividimos en dos, resultando en cuatro pedazos de papel con contenido parcialmente diferente.

	Mitosis	Meiosis
Definición	Proceso de división nuclear en la que se generan dos núcleos con el mismo número de cromosomas de la célula de origen.	Proceso de división nuclear que origina cuatro células con la mitad del número de cromosomas de la célula de origen.
Etapas o fases	<ol style="list-style-type: none"> 1. Profase 2. Prometáfase 3. Metafase 4. Anafase 5. Telofase 	Meiosis I: <ol style="list-style-type: none"> 1. Profase I 2. Metafase I 3. Anafase I 4. Telofase I Meiosis II: <ol style="list-style-type: none"> 1. Profase II 2. Metafase II 3. Anafase II 4. Telofase II
Número de divisiones nucleares	1	2
Número de duplicaciones genéticas	1	1
Entrecruzamiento y recombinación cromosómica	Ausente.	Presente en la profase I y metafase I.
Resultado	Dos células hijas con la misma cantidad de material genético.	Cuatro células con la mitad del material genético.
Ejemplo	Células de la dermis proliferan para renovar las células de la piel.	Células germinales ubicadas en las gónadas producen los gametos.

- Meiosis I  <https://youtu.be/baCoZKNfm7M>

1. Profase I: los cromosomas homólogos se aparean e intercambian material genético por entrecruzamiento.
 2. Metafase I: Los cromosomas se localizan en el ecuador de la célula de forma aleatoria.
 3. Anafase I: Los cromosomas homólogos se separan y se dirigen a los polos de la célula.
 4. Telofase I: Los cromosomas que ya se encuentran en los polos empiezan a desorganizarse y a ser rodeados por la envoltura nuclear.
- **Cuando termina este primer período de división celular se obtienen dos células diploides (2n) con la misma cantidad de material genético.**

- Meiosis II

- Las células hijas del período I entran en una corta interfase II, donde los cromosomas se desorganizan y no hay duplicación genética.
1. Profase II: La cromatina se vuelve a condensar y la envoltura nuclear desaparece.
 2. Metafase II: Los cromosomas formados por dos cromátidas se ubican en el ecuador de la célula.
 3. Anafase II: las cromátidas hermanas se separan y son llevadas a los polos de la célula.
 4. Telofase II: Los cromosomas ahora con una sola cromátida se encuentran en los polos y se empieza a reorganizar la envoltura nuclear alrededor de ellos.
- **Al finalizar este segundo período de división nuclear, el resultado son cuatro células haploides (n), cada una con la mitad del material genético.**

**2.1 La Meiosis
Propiamente dicha.
Se produce en dos
fases:**

- ¿QUE ES LO IMPORTANTE EN LA MEIOSIS? **2.2 RECOMBINACIÓN Y LIGAMIENTO**

- **En la profase 1** de la Meiosis (división celular reductora), se efectúa el **emparejamiento** de los cromosomas homólogos dos a dos formando las llamadas **tétradas o bivalentes** (Fig. 2.8). Durante el mismo se producen intercambios de alelos entre los cromosomas de la pareja de homólogos (cambio de color en las cromátidas entremezcladas). Este suceso se denomina **sobrecruzamiento o entrecruzamiento** produciendo **recombinación génica**, por la aparición, entre las cromátidas de los puntos de cruce, en forma de «X», que se denominan **quiasmas**. Como sabemos, en cada uno de los dos cromosomas homólogos se encuentran los mismos genes en los mismos *loci*.

- Se produce un **división reduccional** (numero de cromosomas a la mitad) .Se pasa de (2n a n) . De 46 a 23 cromosomas.

- Recombinación genética: **Variabilidad**

- **¿Cuántos gametos se pueden formar?**

depende cuantos *loci* heterocigotos existan en un individuo: se obtiene elevando el numero 2 (par de homólogos) a la cifra de ese loci heterocigotos.

- **Ligamiento:** cuando dos genes tienen nula o muy baja tasas de recombinación o que están ligados.

- El porcentaje de recombinación entre dos *locis* esta relacionado con la distancia física dentro del cromosoma:

A más distancia , mas recombinación , a menos

Distancia menos recombinación.

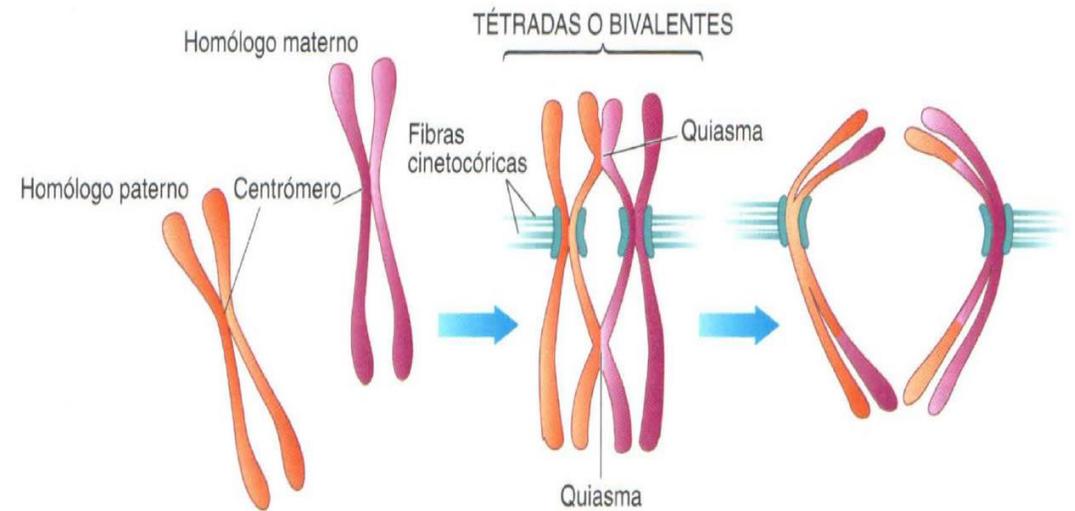
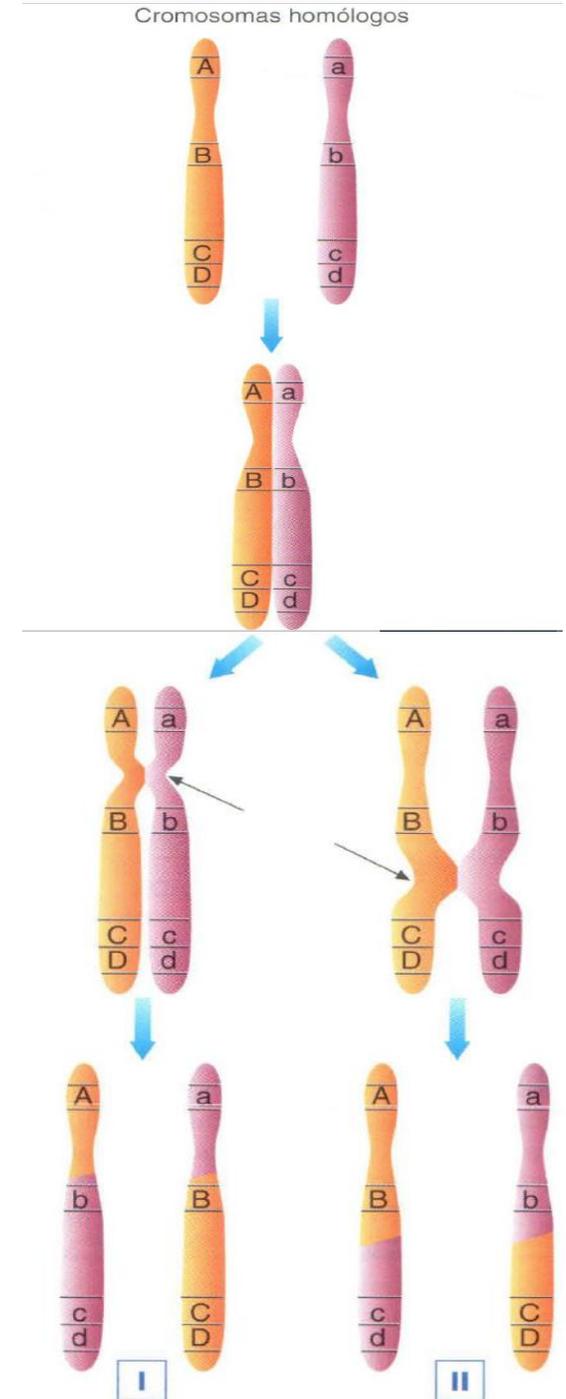


Figura 2.8

Durante la profase I se produce el emparejamiento de homólogos a consecuencia del cual se da el sobrecruzamiento, también llamado entrecruzamiento (*crossing-over*).

3- DÓNDE ESTÁN Y QUÉ SON LOS GENES: EL CROMOSOMA EUCARIÓTICO Y LA NATURALEZA DEL MATERIAL HEREDITARIO

- Los genes se encuentran en los cromosomas de una forma ordenada.
- Durante la profase 1 de la meiosis, el **sobrecruzamiento** provoca la recombinación génica, proceso mediante el cual los cromosomas homólogos **intercambian trozos de ADN que contienen alelos concretos, de forma que los cromosomas resultantes tienen una combinación nueva de alelos**: de esta forma, los cromosomas que forman parte de los gametos tienen combinaciones de alelos diferentes de las que tenían los cromosomas de los progenitores.
- La **recombinación genética** es más probable cuando más separación hay entre los dos genes distintos, puesto que hay más espacio para formar el quiasma (X).
 - ❑ Ej: El locus A está bastante separado del locus B (I) y de los loci C D (II), de forma que es bastante probable que ocurra un quiasma que permita su recombinación. Sin embargo, la distancia entre los loci C y D es tan pequeña, que es muy improbable que el sobrecruzamiento se dé entre ellos, ya sea en el caso de que el quiasma se produzca como en la secuencia 1 o como en la II.
 - ❑ En el ser humano, el sexo biológico femenino surge de la combinación de 2 cromosomas X (XX) y el sexo biológico masculino de la combinación de 1 cromosoma X y 1 cromosoma Y (XY).



ADN (ácido desoxirribonucleico) es una doble cadena larguísima, cuyos eslabones son unidades moleculares (nucleótidos). Cada eslabón va unido a pares de bases.

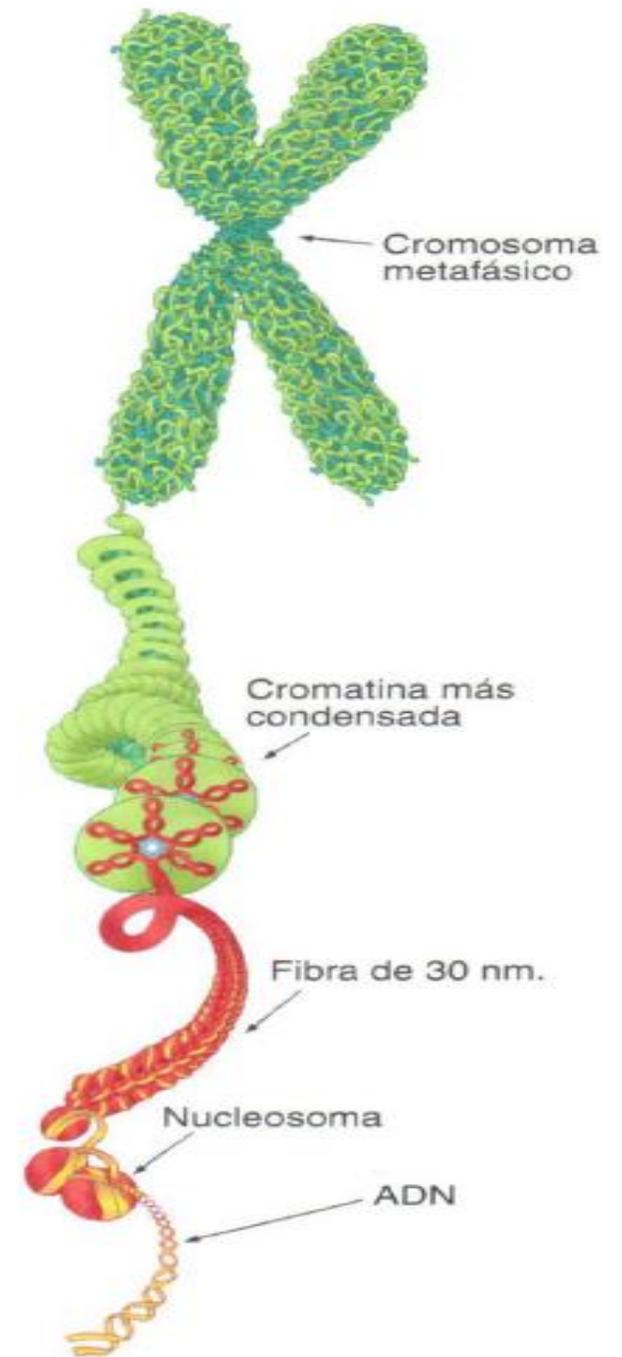
La gran longitud del ADN, precisa de un **empaquetamiento o condensación**. Cada cromosoma está constituido por una sola molécula de ADN unido a proteína (**histonas**), cuya función es permitir que el ADN se condense.

La condensación del ADN varía desde la cromatina hasta el cromosoma metafásico. Dos tipos cromatina: **eucromatina** (menor condensación) y **heterocromatina** (mayor condensación).

El ADN tiene distintos **niveles de organización** en función de la condensación de este. : **Nucleosomas** (primer nivel y menos condensado) y el **cromosoma metafásico** (el último y más condensado).

El grado de condensación está relacionado con la funcionalidad del ADN:

- Para que los genes se expresen es importante desempaquetar el ADN.
- Cuando hay que pasar la información a las células hijas (mitosis) o a los gametos (meiosis), el ADN ha de estar muy condensado o empaquetado, así la información genética no puede expresarse.

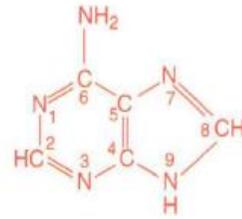


3.2 Naturaleza Química del Material Hereditario

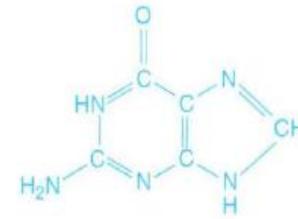
- **El ADN (Ácido desoxirribonucleico) :**
- **A** Molécula de doble cadena que codifica la información genética; ambas cadenas se mantienen juntas por la fuerza de puentes de hidrógeno entre **bases púricas (Adenina y Guanina)** y **pirimidínicas (Citosina , Timina y Uracilo)**.
- **El Uracilo solo se halla en el ARN en lugar de la Timina.**
- **B.** Los nucleótidos se unen mediante un enlace fosfodiéster entre en los carbonos de posición 3' y 5', ello conduce a que el ácido nucleico formado tenga un extremo 5'-fosfato y un extremo 3'-hidroxilo.

A

BASES PÚRICAS

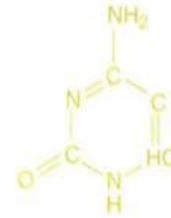


Adenina
(A)

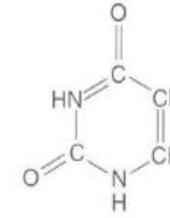


Guanina
(G)

BASES PIRIMIDÍNICAS



Citosina
(C)



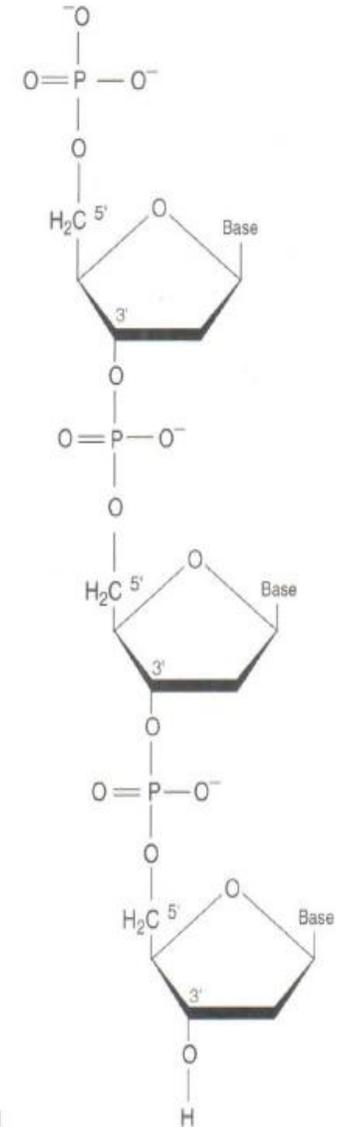
Uracilo
(U)



Timina
(T)

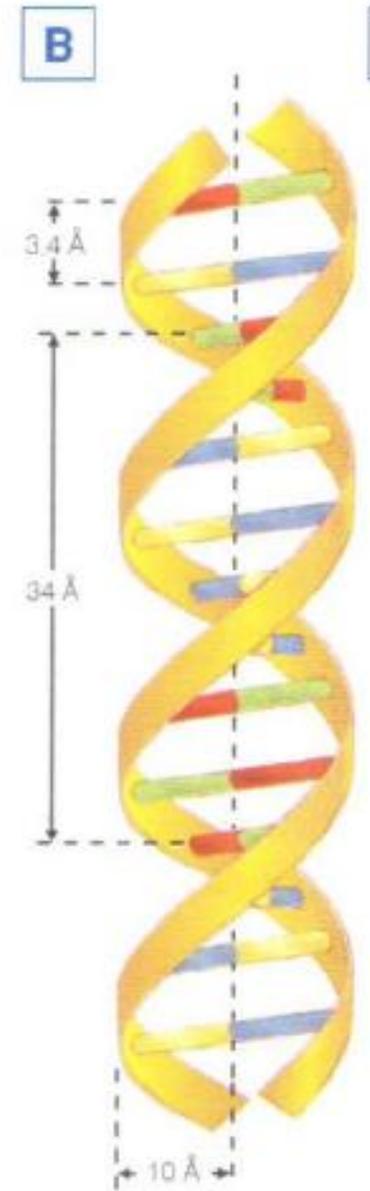
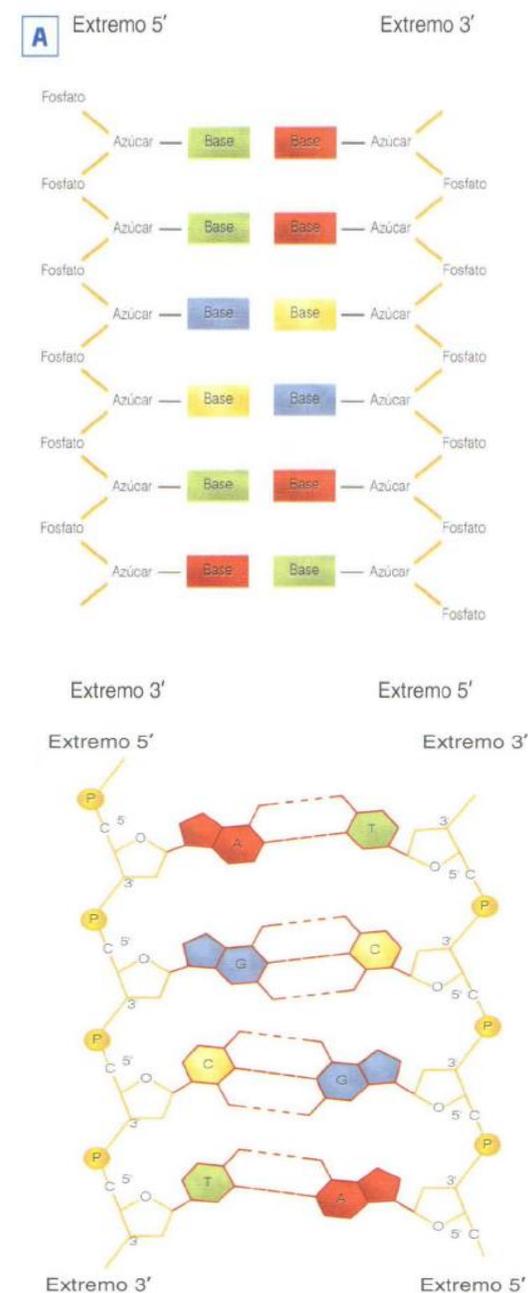
B

Extremo 5' - PO₄



3.2 Naturaleza Química del Material Hereditario

- **A.** Esquema de la relación entre los componentes de la molécula de ADN.
- **B. Segmento de la doble cadena helicoidal del ADN.** Esta estructura viene a ser equivalente a lo que obtendríamos si cogiésemos una escalera de cuerda y la girásemos a lo largo de su eje longitudinal.
- Como puede observarse, **el ADN está formado por dos cadenas helicoidales enrolladas alrededor de un eje central imaginario.**
- **C. Representación de los enlaces que se establecen entre las moléculas del ADN.** El sentido de las dos cadenas que forman el ADN no es el mismo ya que **presentan distinta polaridad**, una tiene un sentido de 3'a 5' y la otra lo tiene de 5'a 3', es decir, en un extremo de la molécula de ADN una de las cadenas termina en un fosfato en la posición 5' mientras que la otra cadena lo hace con un grupo hidroxilo en 3', en el otro extremo es al contrario. Por este motivo se dicen que **ambas cadenas son antiparalelas**. Éstas se mantienen unidas a través de los enlaces **por puentes de hidrógeno que se establecen entre sus bases púricas y pirimidínicas.**



3.2 Naturaleza Química del Material Hereditario

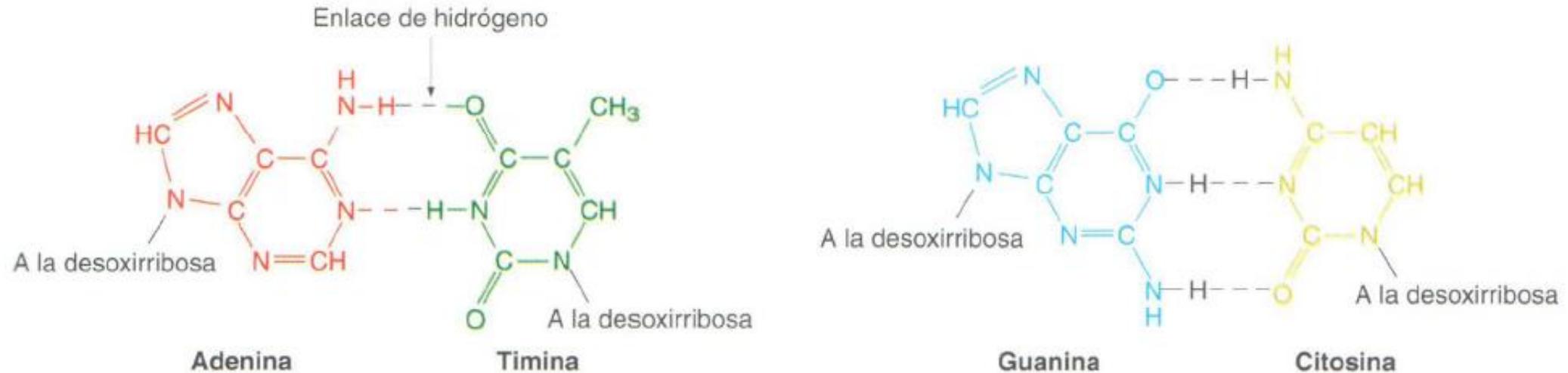


Figura 2.15

Enlaces por puentes de hidrógeno entre las bases purínicas y pirimidínicas. La adenina se aparea, mediante dos enlaces de hidrógeno, únicamente con la timina, mientras que la citosina, a través de tres puentes de hidrógeno, sólo lo hace con la guanina.

Las Uniones entre las bases nitrogenadas que constituyen el ADN : adenina- timina y Citosina con Guanina (A-T y C-G)

3.3 Copias para la Herencia: Duplicación del ADN

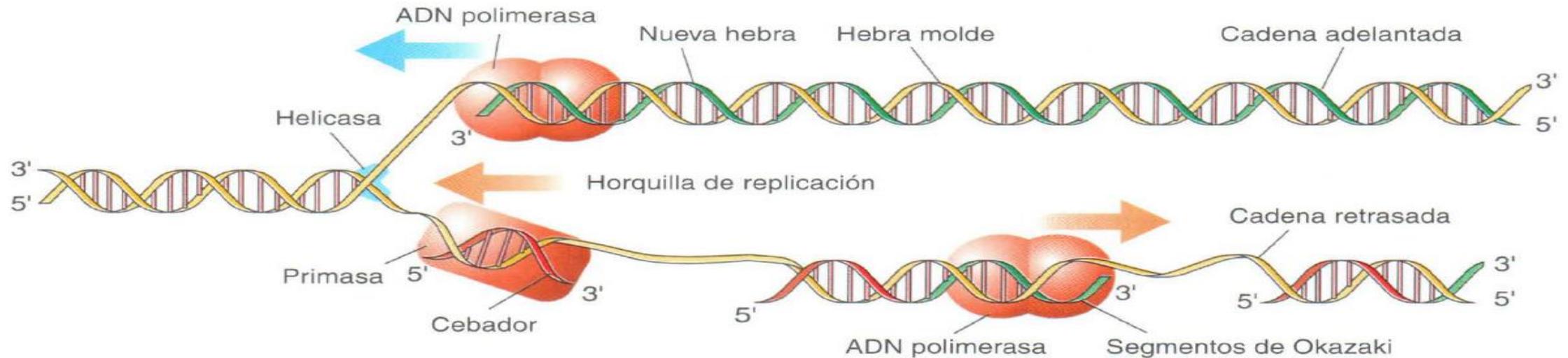


Figura 2.16

La Replicación es síntesis de una nueva molécula a partir de una existente. Se lleva a cabo por un proceso enzimático :

- ✓ **Primero** con la enzima **helicasa**, las bases se separan y el ADN se desenrolla formándose la **horquilla de replicación**.
- ✓ **Segundo** la elongación de las nuevas hebras complementarias es catalizado por **ADN Polimerasa**. A medida que avanza el proceso enzimático **una hebra va mas retrasada que la otra (segmento Okazaki)**.
- ✓ **Tercero** la enzima **Primasa** inserta un **cebador** sobre el que actúa el **ADN polimerasa**.
- ✓ **Cuarto** los nucleótidos se incorporan a la nueva cadena de forma que la hebra resultante es idéntica a la hebra complementaria con las mismas secuencias (iguales).

4- LA INFORMACIÓN GÉNICA

4.1- LA EXPRESIÓN GÉNICA: LA INFORMACIÓN EN ACCIÓN

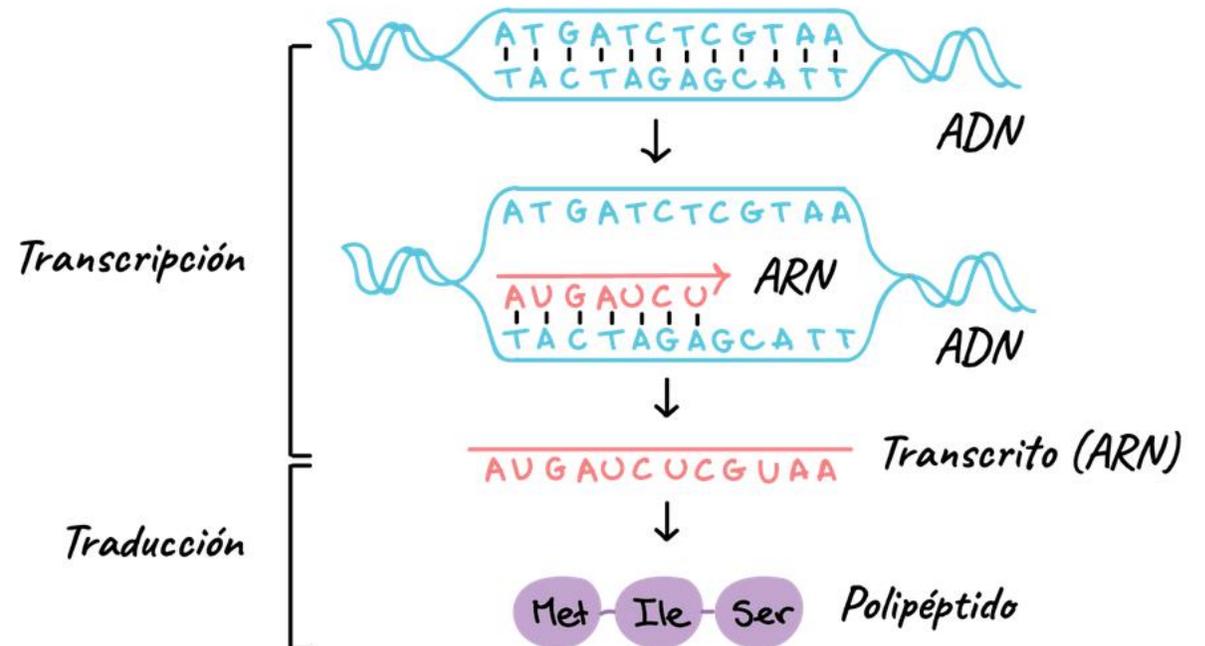
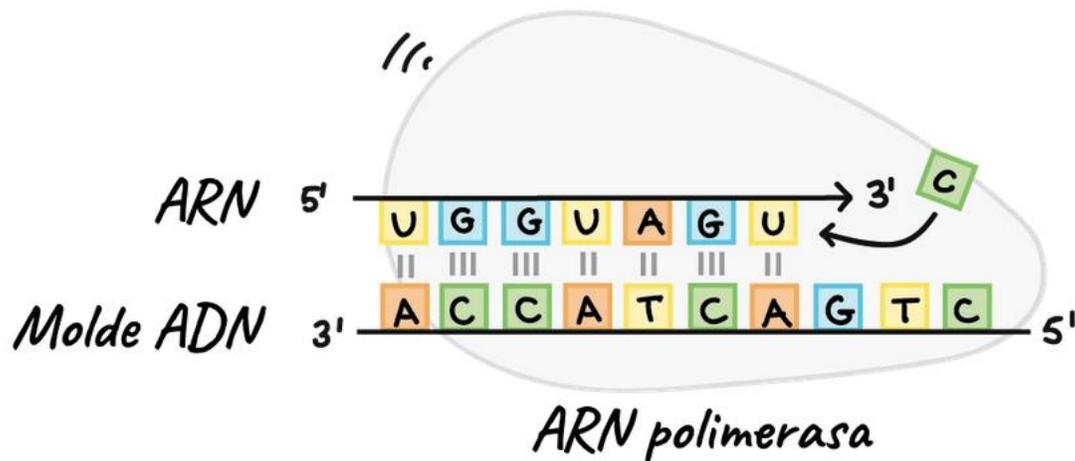
- Síntesis de una cadena de ARN mensajero (ARNm) complementaria de un fragmento de ADN.
- En el proceso de síntesis de proteína existe una molécula, el ARN, que actúa como intermediaria.
- En el proceso de expresión contenida en los genes hay dos etapas:



1. Transcripción
2. Traducción

- **¿Cómo se codifica la información genética en el ADN?**
- **La hipótesis de un gen, una enzima** es la idea de que cada gen codifica una sola enzima, es decir, que un gen puede proporcionar la información necesaria para producir una enzima .
- **El Dogma central de la biología molecular (Francis Crick, 1970)** afirma que el ADN contiene las instrucciones para crear proteínas, las que se copian en el ARN. Luego el ARN usa estas instrucciones para crear una proteína. En resumen: ADN → ARN → Proteína, o ADN a ARN a Proteína.
- **Expresión génica** es el proceso que conecta los genes con el fenotipo.
- La información genética, ha de seguir dos pasos:
1)transcripción 2)traducción.

- La **transcripción** es el primer paso de la expresión génica. Esta etapa consiste en copiar la secuencia de ADN de un gen para producir una molécula de ARN.
- Enzimas llamadas **ARN polimerasas** realizan la transcripción, estas unen nucleótidos para formar una cadena de ARN (usando una cadena de ADN como molde).



A) LA TRANSCRIPCIÓN

- Síntesis de una cadena de ARN mensajero (ARNm) complementaria de un fragmento de ADN.
- En el proceso de síntesis de proteína existe una molécula, el ARN, que actúa como intermediaria.
- En el proceso de expresión contenida en los genes hay dos etapas:



1. Transcripción
2. Traducción

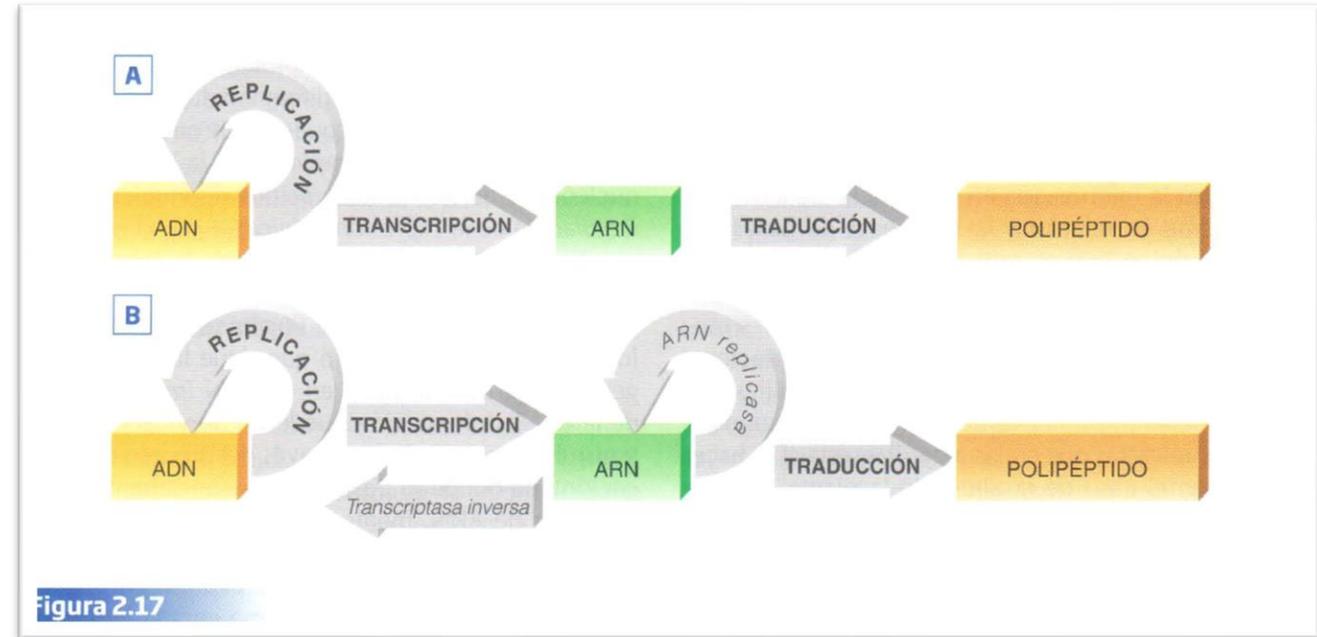


Figura 2.17

- A. El dogma central de la biología propuesto por F. Crick, en 1970.
- B. Flujo de la información genética teniendo en cuenta los mecanismos de replicación y expresión génica en algunos virus que portan la información en forma de ARN. Un tipo de los, mediante una enzima denominada **transcriptasa inversa**, puede copiar la información desde el ARN a una molécula de ADN para, desde ésta, seguir los pasos mostrados en A. Otros virus son capaces de duplicar su ARN, a través de una **ARN replicasa**, y expresarlo sin necesidad de copiar la información en una molécula de ADN.

A) LA TRANSCRIPCIÓN

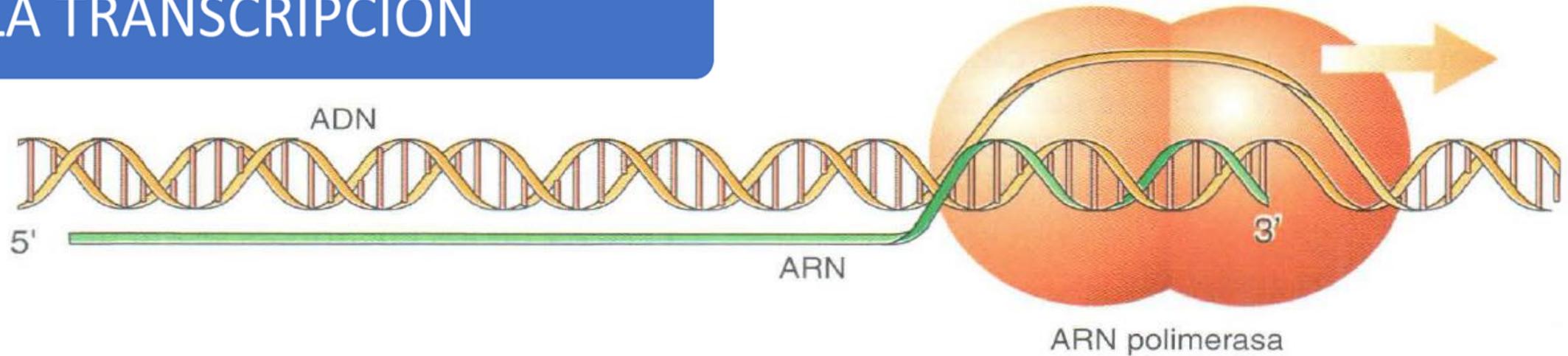


Figura 2.18

- El proceso de transcripción es *catalizado* (que acelera las reacciones químicas sin sufrir modificaciones) por la enzima **ARN polimerasa**. El proceso de transcripción es catalizado por la enzima ARN polimerasa. (Fig.2.18).
- **ARN polimerasa** se asocia a una región denominada **promotor**, que es un segmento de ADN rico en nucleótidos de timina y adenina, situado antes de la secuencia de nucleótidos que va a ser transcrita.
- El promotor sirve para la unión de la enzima al ADN y es la zona en la que se separan las dos hebras del ADN para que la información pueda ser transcrita. Una vez abierta la molécula de ADN, comienza la transcripción que, como en el caso de la replicación del ADN, avanza en la dirección 5'--->3' mediante la incorporación de nucleótidos complementarios en la cadena de ARN en crecimiento.

- No todas las secuencias de ADN guardan información referente a la estructura primaria de los polipéptidos. Otros segmentos de ADN se transcriben a ácidos ribonucleicos con funciones distintas a la del ARNm. Son los ácidos ribonucleicos ribosómicos (ARNr), que forman parte del ribosoma, y los ácidos ribonucleicos de transferencia (ARNt), que se encargan de transportar los aminoácidos durante la síntesis de proteínas (Fig. 2.22).

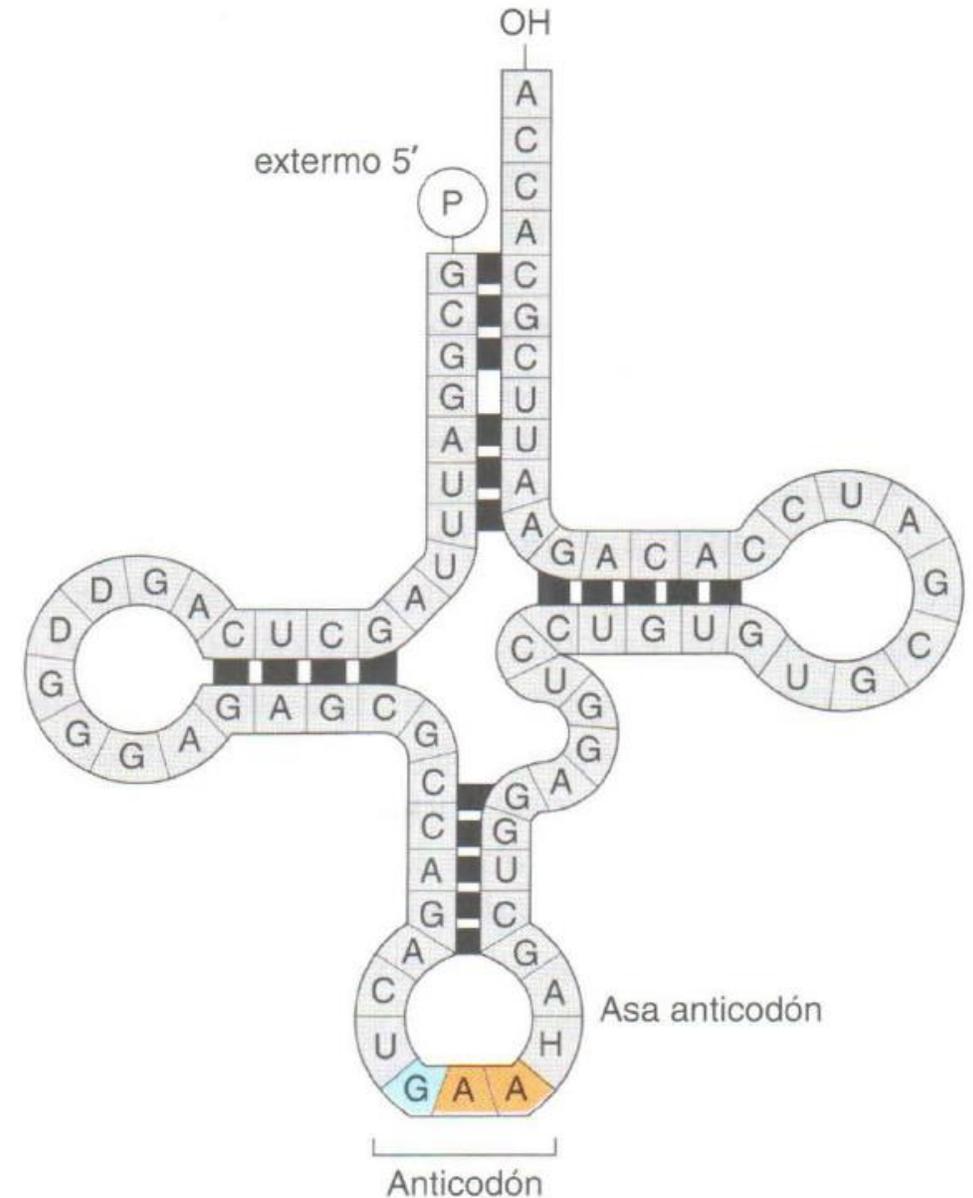


Figura 2.22

B) MADURACIÓN DEL ARN

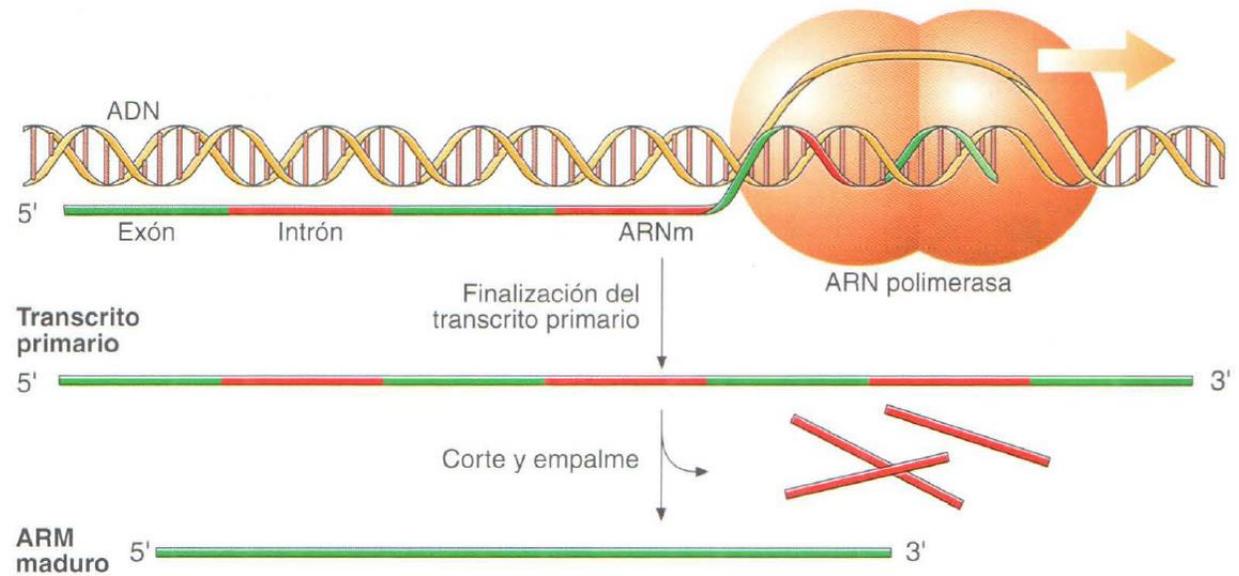


Figura 2.19

- Los ARNm experimentan una modificación de su estructura una vez sintetizados (Fig. 2.19).
- El ARNm que produce la ARN polimerasa se denomina **transcrito primario**.
- Este aporta la secuencia que codifica el polipéptido, separada en varias secuencias (color verde y rojo), separada en segmentos no codificables llamadas **intrones** (no guardan información), y los **exones** (contienen información y son las que se expresan).
- **El Procesamiento del ARNm.** Además de la eliminación de los intrones, el ARNm maduro porta también pequeñas modificaciones en sus dos extremos, el 5' y 3', que parecen estar relacionadas con la **fijación del ARNm** al ribosoma en el momento de la traducción y con su protección contra la degradación enzimática. **Fig. 2.19.**

B) MADURACIÓN DEL ARN

- Dependiendo de los genes, **hay transcritos primarios que tras su procesamiento codifican siempre el mismo polipéptido, y otros que pueden experimentar varios tipos de maduración que originan polipéptidos distintos**, en función de la célula en que se exprese, y la etapa de desarrollo en que se encuentre el organismo.
- En este caso (**fig.2.20**) se muestra el diferencial procesamiento que experimenta un transcritor primario dependiendo de que haya sido transcrito en células del tiroides o del encéfalo.
- Estas diferencias vienen marcadas, como luego veremos, por procesos de **regulación de la expresión génica**.

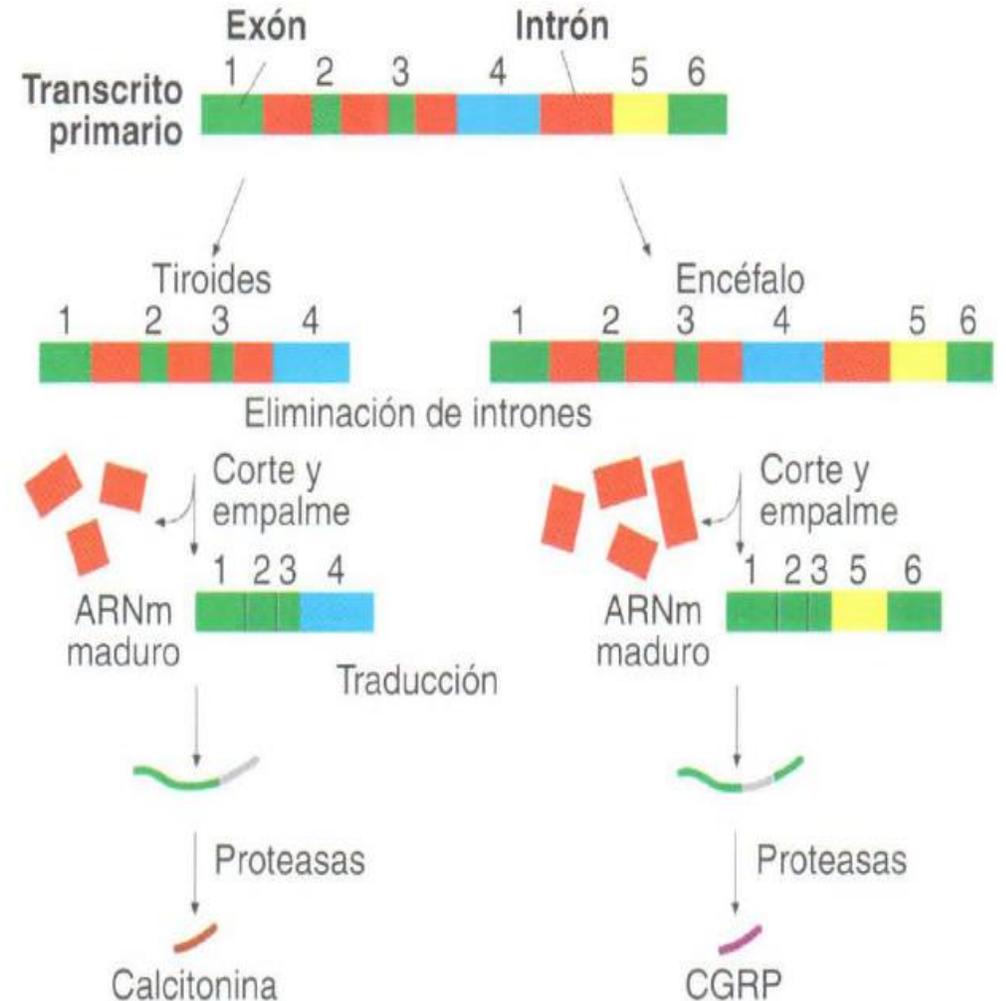


Figura 2.20

B) Maduración del ARN

- Los ARN ribosómicos y de transferencia también experimentan **maduración**. Así, en eucariotas, los ARNr 18S, 28S y 5,8S proceden de un solo transcrito primario que tras su maduración origina esos distintos ARNs ribosómicos (**Fig. 2.21**).

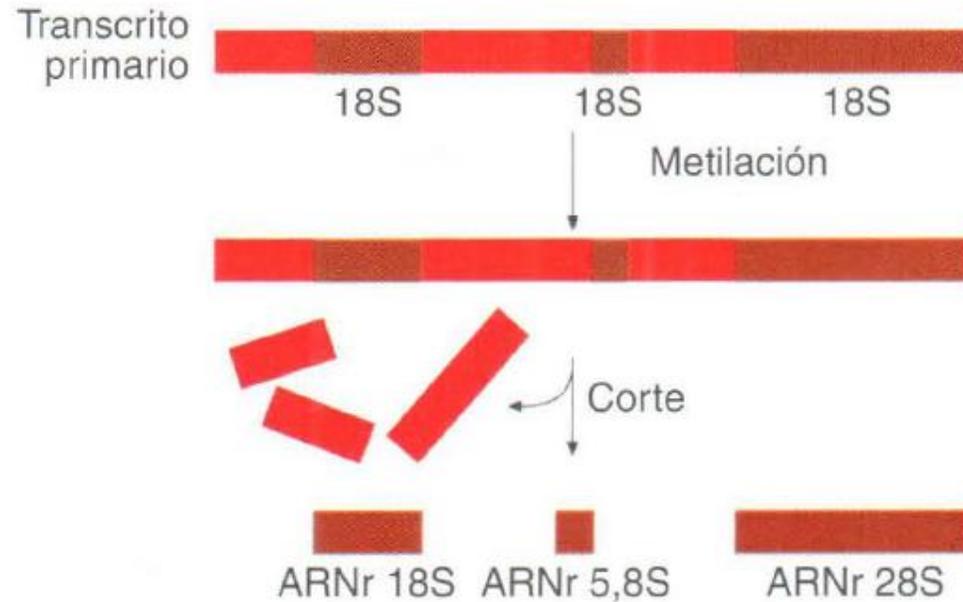


Figura 2.21

Procesamiento de algunos ARN ribosómicos de los eucariotas.

En general, se puede afirmar que la metilación se relaciona, la mayoría de las veces, con la represión de la expresión del gen.

La metilación del ADN es un proceso por el cual se añaden grupos metilo al ADN. La metilación modifica la función del ADN cuando se encuentra en el gen promotor. **La metilación del ADN generalmente actúa para reprimir la transcripción génica.**

4.2- El Lenguaje de la Vida:

El Código Genético

Tabla 2.1 El Código Genético

Extremo 5'	1ª base	1ª base				3ª base	Extremo 3'		
		U	C	A	G				
U	U	UUU { Phe	UCU { Ser	UAU { Tyr	UGU { Cys	U			
		UUC { Leu				UCC { Ser	UAC { Tyr	UGC { Cys	C
		UUA { Leu				UCA { Ser	UAA { Term.	UGA { Term.	A
		UUG { Leu				UCG { Ser	UAG { Term.	UGG { Trp	G
C	C	CUU { Leu	CCU { Pro	CAU { His	CGU { Arg	U			
		CUC { Leu				CCC { Pro	CAC { His	CGC { Arg	C
		CUA { Leu				CCA { Pro	CAA { Gln	CGA { Arg	A
		CUG { Leu				CCG { Pro	CAG { Gln	CGG { Arg	G
A	A	AUU { Ile	ACU { Thr	AAU { Asn	AGU { Ser	U			
		AUC { Ile				ACC { Thr	AAC { Asn	AGC { Ser	C
		AUA { Met				ACA { Thr	AAA { Lys	AGA { Arg	A
		AUG { inic.				ACG { Thr	AAG { Lys	AGG { Arg	G
G	G	GUU { Val	GCU { Ala	GAU { Asp	GGU { Gly	U			
		GUC { Val				GCC { Ala	GAC { Asp	GGC { Gly	C
		GUA { Val				GCA { Ala	GAA { Glu	GGA { Gly	A
		GUG { Val				GCG { Ala	GAG { Glu	GGG { Gly	G

El código genético es prácticamente universal. En la tabla se muestran los **64 codones (ARN)**, de los que 61 codifican aminoácidos que se encuentran formando parte de las proteínas, mientras que 3 codones no codifican aminoácido alguno, sino que son señales de finalización (codones de parada).

El codón **AUG** codifica metionina y sirve también como codón de inicio. Ala: alanina; Asn: asparagina; Asp: aspartato; Cys: cisteína; Glu: glutamato; Phe: fenilalanina; Gly: glicina; His: histidina; Inic.: iniciación; Ile: isoleucina; Lys: lisina; Leu: leucina; Met: metionina; Pro: prolina; Gln: glutamina; Arg: arginina; Ser: serina; Thr: treonina; Val: valina; Term.: terminación; Trp: triptófano; Tyr: tirosina.

El Código Genético

- El **código genético** es el conjunto de reglas que permite descifrar la información codificada en el ADN para construir proteínas funcionales, y hacer que la vida de las células sea ordenada y exitosa.
- Todas las proteínas están constituidas por cadenas de **aminoácidos** (solo se usan 20). **Los polipéptidos** (proteínas) por el orden en que estén unidos los aminoácidos.
- El ADN contiene la información de la secuencia de aminoácidos de todos los polipéptidos. **La información es guardada de forma cifrada de acuerdo con un código.**
- El ADN está compuesto por cuatro nucleótidos : **Adenina, Timina, Citosina y Guanina**. La información que aporta contiene sus cuatro letras (**A,T,C,G**). Los péptidos utilizan 20, entonces ¿cómo es posible que con 4 letras se puedan codificar 20 aminoácidos? El ADN debe codificar la información mediante la combinación de sus nucleótidos (**A,T,C,G**). Si combinamos esas letras (4) de tres en tres (triplete) se podrían formar 64 palabras distintas **$(4)_3 = 64$**
- El orden de los tripletes especifica el nombre de los aminoácidos en las proteínas. **Un triplete especifica un aminoácido.**

El Código Genético

¿Cómo transformo una secuencia de ácidos nucleótidos en aminoácidos?

- Cada cadena de ADN se lee de 3 en 3 nucleótidos. Ej. :(ATT)
- De cada tres letras (ATT) tengo un aminoácido.

1º cojo una cadena de ADN (triplete) →

2º la transformo a cadena de ARN (codón) →

3º la transformo en aminoácido, base para hacer la proteína .

- Cada triplete de ARN genera 1 codón .
- Un codon solo puede dar un aminoácido.
- $4 \times 4 \times 4 = 36$ posibles combinaciones de codones.

➤ Propiedades del código genético:

a) **Es redundante o degenerado:** cada aminoácido puede estar codificado por más de un codón.

b) **No hay superposición:** un nucleótido solo pertenece a un codón.

c) **Lectura lineal y continua.** La lectura del ARN se inicia y avanza de codón y codón sin parón ni saltos.

d) **Es Universal:** Todos los seres vivos (plantas, hongos, bacterias, mamíferos), utilizan el mismo código como traductor de ADN a polipéptidos.

Tabla 2.1 El Código Genético

1ª base	1ª base			3ª base		
	U	C	A	G		
Extremo 5'	U	UCU UCC UCA UCG Phe Ser	UAU UAC UAA UAG Tyr Term.	UGU UGC UGA UGG Cys Term. Trp	U C A G	
	C	CUU CUC CUA CUG Leu	CCU CCC CCA CCG Pro	CAU CAC CAA CAG His Gln	CGU CGC CGA CGG Arg	U C A G
	A	AUU AUC AUA AUG Ile Met inic.	ACU ACC ACA ACG Thr	AAU AAC AAA AAG Asn Lys	AGU AGC AGA AGG Ser Arg	U C A G
	G	GUU GUC GUA GUG Val	GCU GCC GCA GCG Ala	GAU GAC GAA GAG Asp Glu	GGU GGC GGA GGG Gly	U C A G
Extremo 3'						

a) La Traducción

- Es el proceso por el que la información del ARNm (alfabeto de 4 letras) para al alfabeto de los polipéptidos (20 letras).
- En este proceso, participan los **ribosomas** (inicio de síntesis de polipéptido), el **ARNm** (ARN mensajero), los **ARNts** (ácidos ribonucleicos de transferencia) y el **aparato enzimático** que cataliza la formación del correspondiente polipéptido.
- A través de un proceso enzimático, los ácidos ribonucleicos de transferencia (ARNt) ; (**Figura 2.22**) van incorporando los correspondientes aminoácidos especificados por la secuencia lineal de codones del ARNm.
- Esto se consigue gracias a que existen tantos ARNts como codones distintos puede haber en el ARNm.
- La diferencia entre los ácidos ribonucleicos de transferencia radica en el triplete de nucleótidos complementario de cada uno de los codones del ARNm, denominado **anticodón**, y en el aminoácido que transporta, que no es otro que el especificado por su codón complementario. El resultado es la formación de un polipéptido con una función biológica concreta y distinta de la de cualquier otro cuya secuencia de aminoácidos sea diferente.

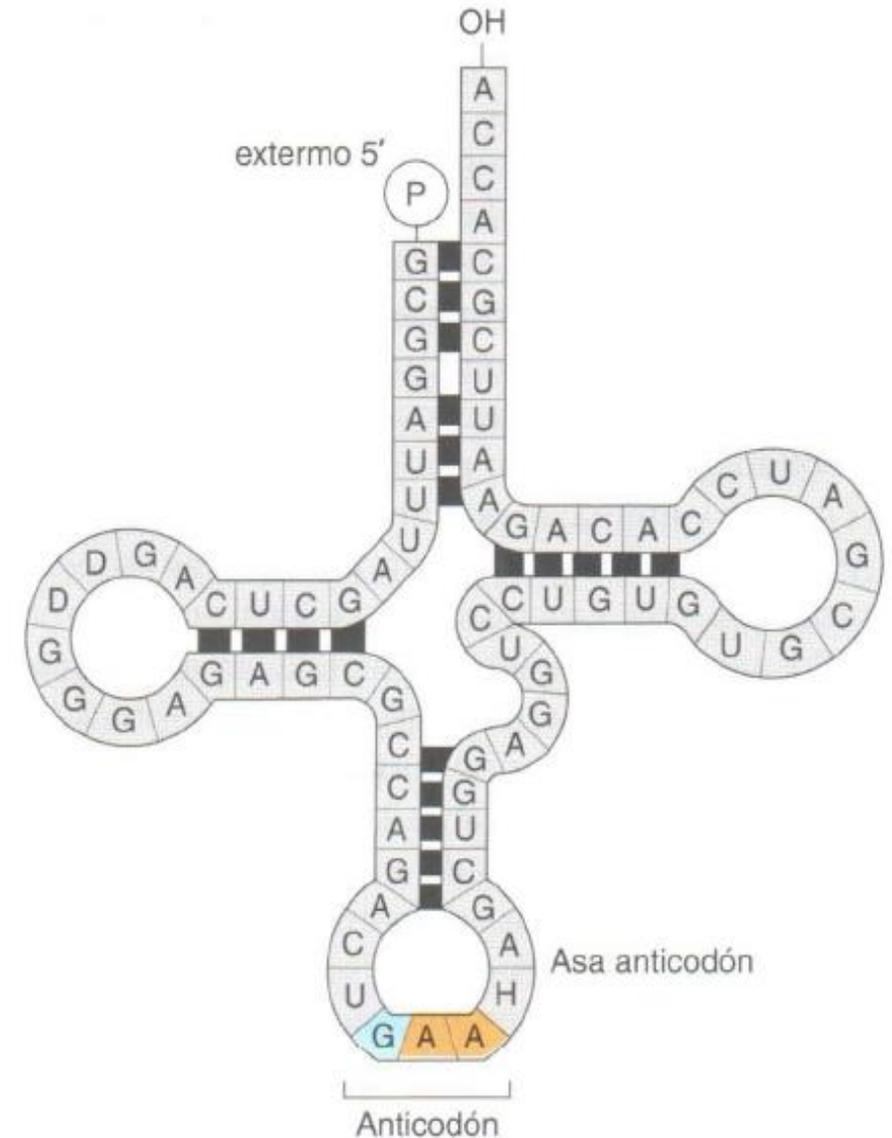


Figura 2.22

5-REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA

- Cada célula del organismo se ha originado por mitosis (reparto completo información genética) sucesivas de una única célula del organismo.
- Todas las células del organismo tienen idénticos genes en su núcleo.
- Durante el desarrollo , a lo largo de la vida las células alcanzan distintos destinos (morfológica y fisiológicamente), formando diversos tipos de tejidos, dando origen a órganos y estructuras (organogénesis y morfogénesis).
- El metabolismo celular también varía, tomando distintas rutas de síntesis (anabolismo) y degradación (catabolismo), activando y desactivando funciones de las células.

La expresión génica está regulada por dos procesos en función de las etapas de desarrollo del organismo:

1) regulación a corto plazo : metabolismo celular, provoca cambios en el ADN altera expresión genética de forma pasajera.

2) regulación a largo plazo: desarrollo del organismo, produce cambios ADN con bloqueo permanente, pero no irreversible, de la expresión genética.

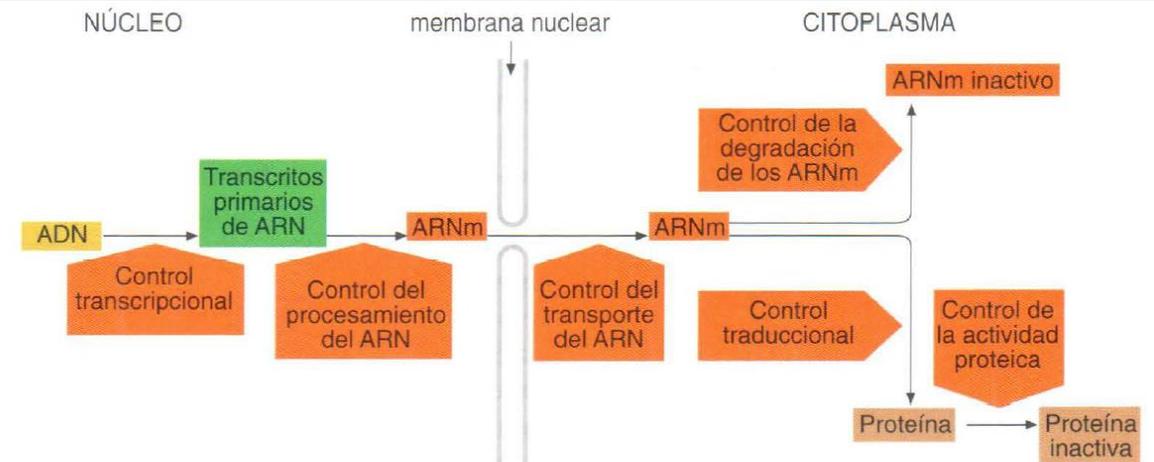


Figura 2.24

Diferentes niveles a los que se realiza la regulación de la expresión génica (Adaptado de Alberts y cols., 1998).

5.1- Regulación de la Expresión Génica a Corto Plazo

- La **regulación a corto plazo está** relacionada con el control del metabolismo celular, y produce alteraciones pasajeras de la expresión génica.
- **En este proceso está implicado un tipo especial de genes:**

Los **genes reguladores**, que codifican la secuencia de las denominadas **proteínas reguladoras o factores de transcripción** (pueden, o bien impedir, o bien activar la expresión de los genes estructurales.

Para ello se unen de forma selectiva a una región específica del ADN situada al inicio de los genes estructurales, **la secuencia reguladora**, impidiendo o facilitando la unión de la ARN polimerasa y, por tanto, la expresión del gen estructural.

- Las proteínas reguladoras se unen específicamente a esas regiones de ADN porque las estructuras tridimensionales de unas y otras **son complementarias, encajando como una llave en una cerradura.**
- **Para que se haga la unión depende de otras moléculas:**
 - a. Correpresores :** se acoplan a proteínas para adoptar la forma e **impedir** la expresión génica. Correpresor ARN de interferencia (ARNi).
 - b. Inductores:** se acoplan a proteínas para adoptar la forma e **inducir** la expresión génica.

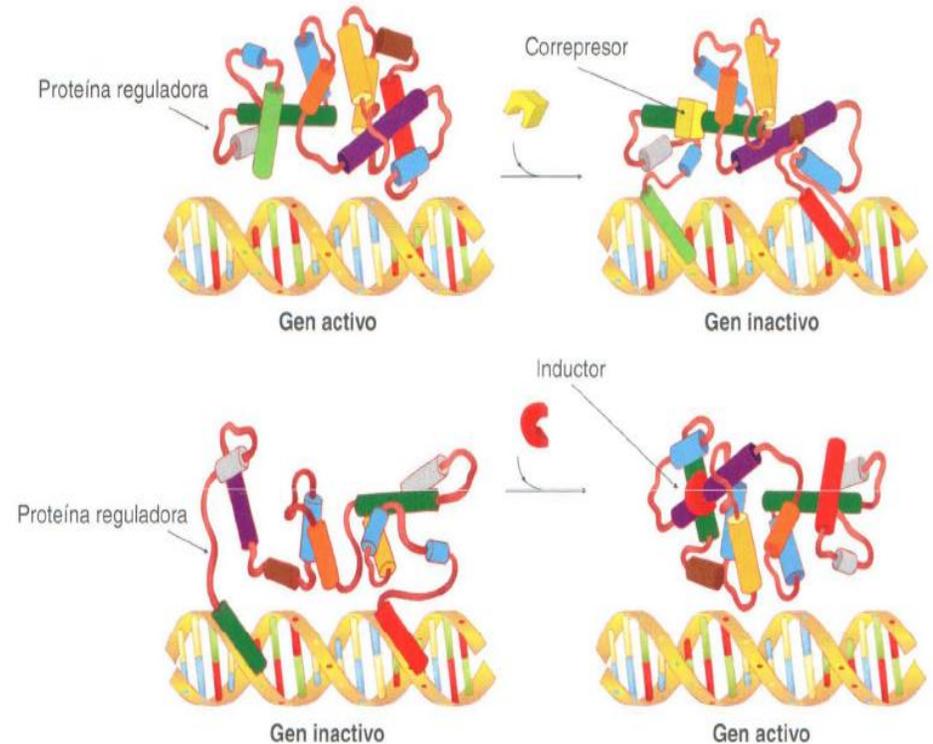


Figura 2.25

MODELO DE OPERÓN

- 1961 Jacob y Monod ¿Cómo se regula la expresión génica?
- Un **Operón** es grupo de genes estructurales cuya expresión está regulada por los mismos elementos de control (**promotor y operador**) y **genes reguladores**.
- Los principales elementos **que** constituyen un **operón** son los siguientes:

1) **Genes estructurales (enzimas** :“P-galactosidasa”; P-galactósido permeasa; P-galactósido acetiltransferasa).

2) **Gen promotor** (transcripción)

3) **Gen operador** (acopla el regulador)

4) **Gen regulador** (transcribe para el regulador).

5) **Gen represor** (impide que el ARN se acople a ADN, que la transcripción de los *genes lac* se lleva a cabo).

• ¿Cómo se lleva a cabo?

- I. **Los genes intervienen en la lactosa (genes Lac) metabolizan, y degradan a lactosa o galactosa.**
- II. **El incremento de lactosa induce a un incremento de expresión génica (Lac Z, Lac Y, Lac A).**
- III. **El gen regulador codifica proteína reguladora llamada Represor, la cual se une a ADN Operador, situado al lado después de l Promotor de los genes Lac (región que se une el ARN Polimerasa).**
- IV. **La unión del Represor y el Operador impide la transcripción de los genes lac (ARN polimerasa).**

➤ <https://youtu.be/Zlx2CkJ8vCw>

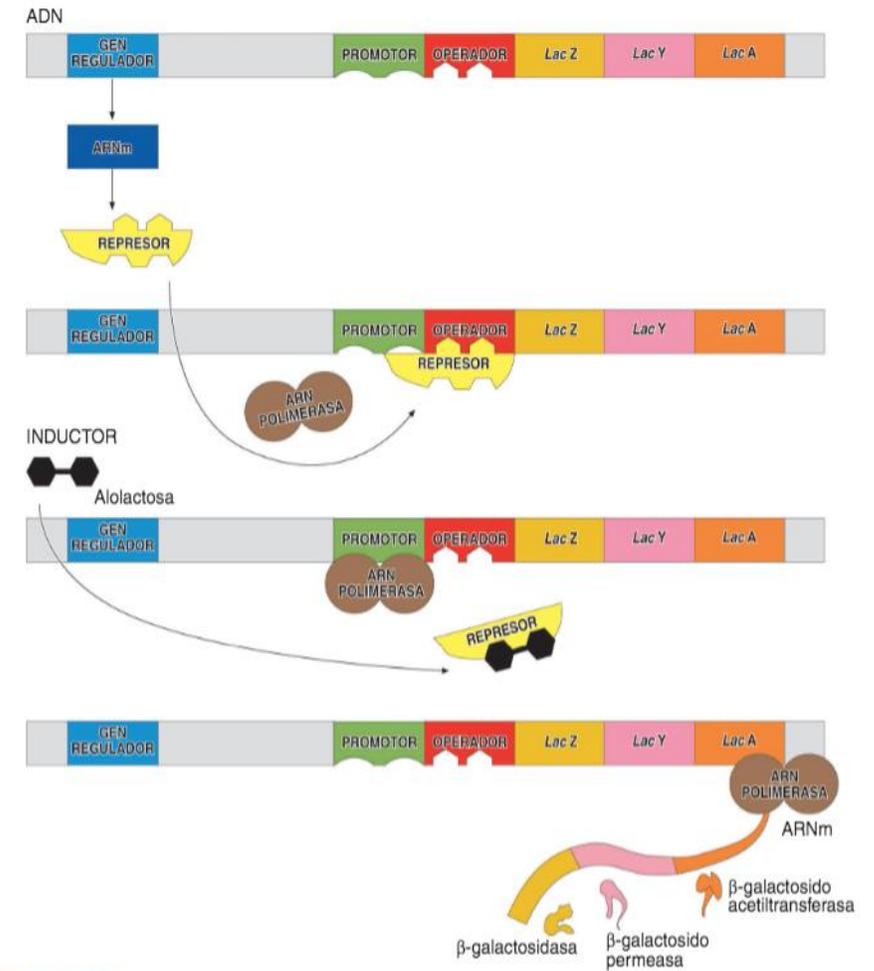


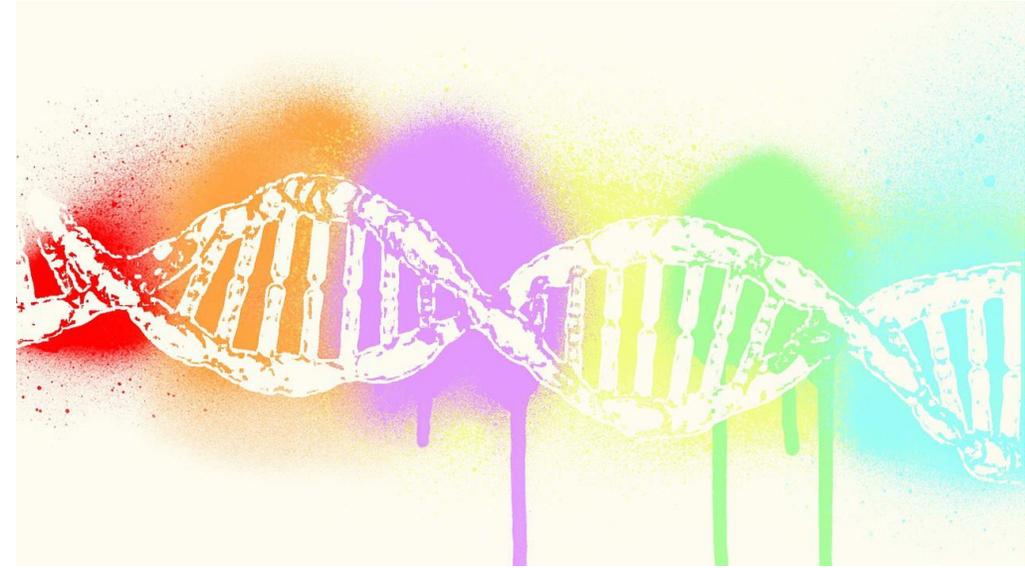
Figura 2.26

El modelo del operón es un buen ejemplo de regulación de la expresión génica en procariontes. En este caso se trata de la regulación de la transcripción del operón lac constituido por los genes de las enzimas que se encargan de romper la molécula de lactosa para producir glucosa y galactosa. Estas enzimas son tres, la β-galactosidasa (codificada por el gen *lac Z*), encargada directamente de romper la molécula de lactosa, la β-galactósido permeasa (codificada por el gen *lac Y*), que regula la concentración de lactosa en la célula y la β-galactósido acetiltransferasa (codificada por el gen *lac A*), que impide que la β-galactosidasa actúe sobre otros compuestos que porten galactosa. Los genes están colocados consecutivamente a lo largo del cromosoma bacteriano y se transcriben en un mismo ARNm que es traducido posteriormente en las tres enzimas. Cuando no hay lactosa el represor (proteína reguladora) codificado por el gen regulador, se une al operador (secuencia reguladora) impidiendo que la ARN polimerasa se pueda unir al promotor e iniciar la transcripción de los genes lac. Cuando entra lactosa en la célula, un metabolito de ésta actúa como inductor ya que se une al represor haciendo que éste se separe del promotor. De esta forma, los genes lac se pueden transcribir y traducir en las correspondientes enzimas. Cuando la lactosa haya sido degradada por estas enzimas no habrá inductor y, con ello, el represor producido por el gen regulador se unirá de nuevo al operador dejándose de sintetizar las enzimas (al no haber lactosa, ya no son necesarias).

5.2- Regulación de la Expresión Génica a Largo Plazo

- La expresión de los genes se regulan según las circunstancias y de una manera transitoria.
- Procesos regulatorios prolongados, da lugar a distintos órganos del cuerpo
- Mecanismos implicados:
 - genes **homeogenes** o **genes homeobox**: diferenciación estructuras corporales (en todos los animales y humanos)

- Mecanismos inactivación permanente:
 - **METILACIÓN** del ADN: impide la transcripción
 - **CONDENSACIÓN** del ADN: impide la transcripciónLas dos están implicadas con procesos de diferenciación celular en primeras etapas del desarrollo (mitosis).



- Factores **EPIGENÉTICOS**:
 - Se pasan a la siguiente generación
 - Inactivación del cromosoma X
 - La impronta

6- Los errores que nos matan y nos hacen evolucionar: la **mutación**

- **Una mutación** (Ugo De Vries) es cualquier cambio permanente en el material genético no debido a la segregación independiente de los cromosomas o la recombinación que ocurre durante el proceso de meiosis.
- Las mutaciones se producen al azar y son las responsables de por selección natural, la evolución.
- Cualquier alteración en la secuencia de nucleótidos del ADN, alteración que puede suponer simplemente, la **inserción o delección** de un par de bases, o bien la sustitución de un par de bases por otro (mutaciones puntuales), pero también la **inserción, delección, sustitución** o **cambio de orientación** de segmentos más o menos grandes de ADN del cromosoma.

Se clasifican según diferentes criterios:

- **Por sus causas:** espontáneas (fallos copias ADN) o inducidas (radiaciones, sustancias cancerígenas).
- **Tipo de célula donde ocurre:** germinales (heredables) o somáticas .
- **Por el cromosoma donde tiene lugar :** autosómica o ligada al cromosoma X o Y (ligado al sexo). **FIG 2.27**
- **Cambio molecular del ADN.** Las mutaciones se clasifican por:
 - ✓ **Puntuales** (*o de sustitución de un único nucleótido*) dando lugar a polimorfismo de un solo nucleótido (SNP).
 - ✓ **De marco** (*alteración de varios nucleótidos*) dando lugar a la alteración de varios tripletes, y en consecuencia alteraciones fenotípicas causadas por mecanismos biológicos subyacentes.
- **Efectos fenotípicos de la mutación:**
 - ✓ **Perdida de función** (causado por la modificación de los tripletes o su secuencia); estas pueden ser, recesivas o dominante
 - ✓ **Ganancia de función** (gen mutado mas activo que sus funciones o adquiere nuevas). Estas suelen ser dominantes, como por ejemplo la *Mutación Letal: la esterilidad.*
- ☐ La mayoría de las mutaciones son neutras; cuando el triplete alterado por una mutación puntual da lugar en la proteína al mismo aminoácido original se habla de sustitución **silenciosa o sinónima.**

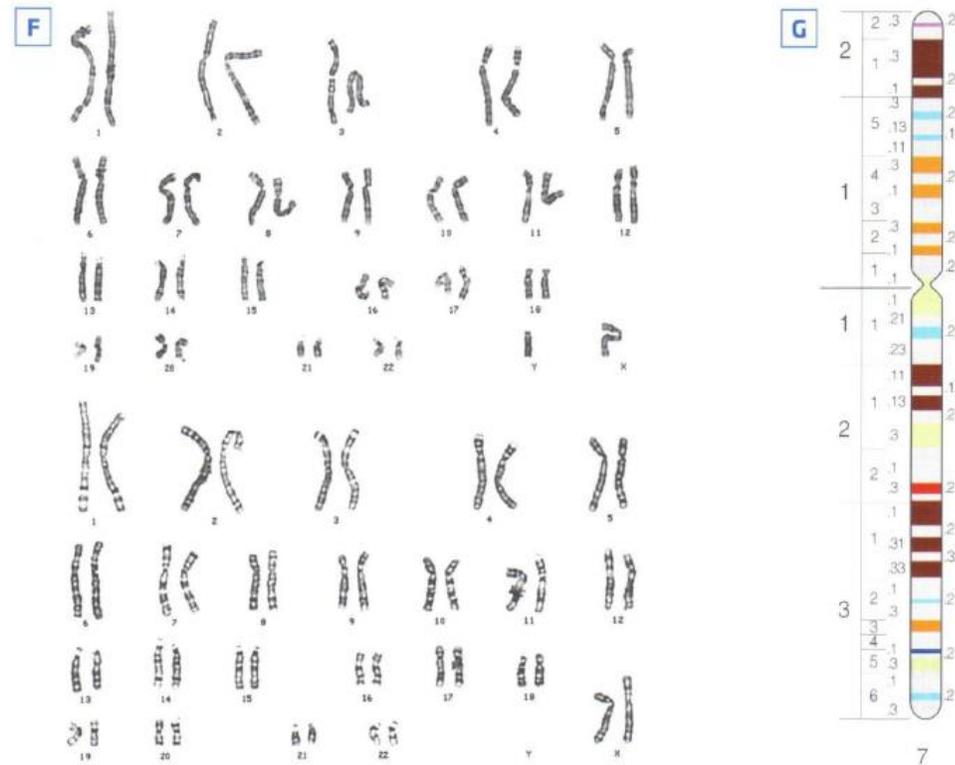
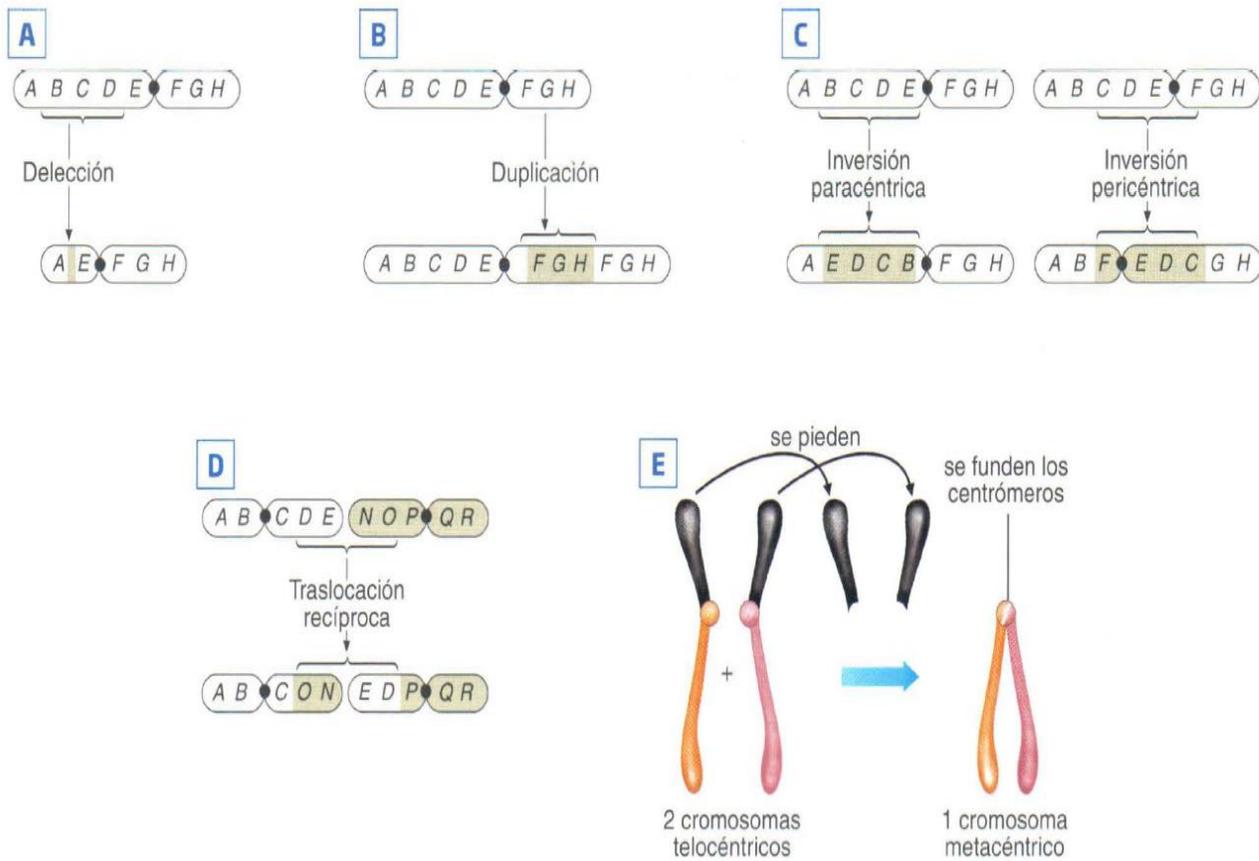


Figura 2.27

Alteraciones cromosómicas estructurales y análisis de su morfología mediante técnicas de bandeo. **A.** Delección. **B.** Duplicación. **C.** Inversión. **D.** Traslocación Recíproca. **E.** Tras locación Robertsoniana. **F.** Cariotipos humanos normales, uno de varón (XY) y otro de mujer (XX): nótese cómo aparecen las bandas que permiten identificar a cada cromosoma. **G.** Patrón de Bandas G del cromosoma 7: los diferentes colores representan diferentes grados de intensidad de las bandas.

A veces ocurre que segmentos grandes de ADN se **intercambian entre los cromosomas (traslocaciones recíprocas)**, se insertan en otro cromosoma distinto del original (**inserción**) tras haberse cortado del cromosoma original (**delección**) También se considera mutación, en este caso genómica, el **cambio en el número de cromosomas**: aneuploidías por pérdida (**monosomía**) o ganancia (**trisomía**) de un cromosoma, y **poliploidías**, cuando hay más de dos copias de cada cromosoma en el genoma de un individuo.

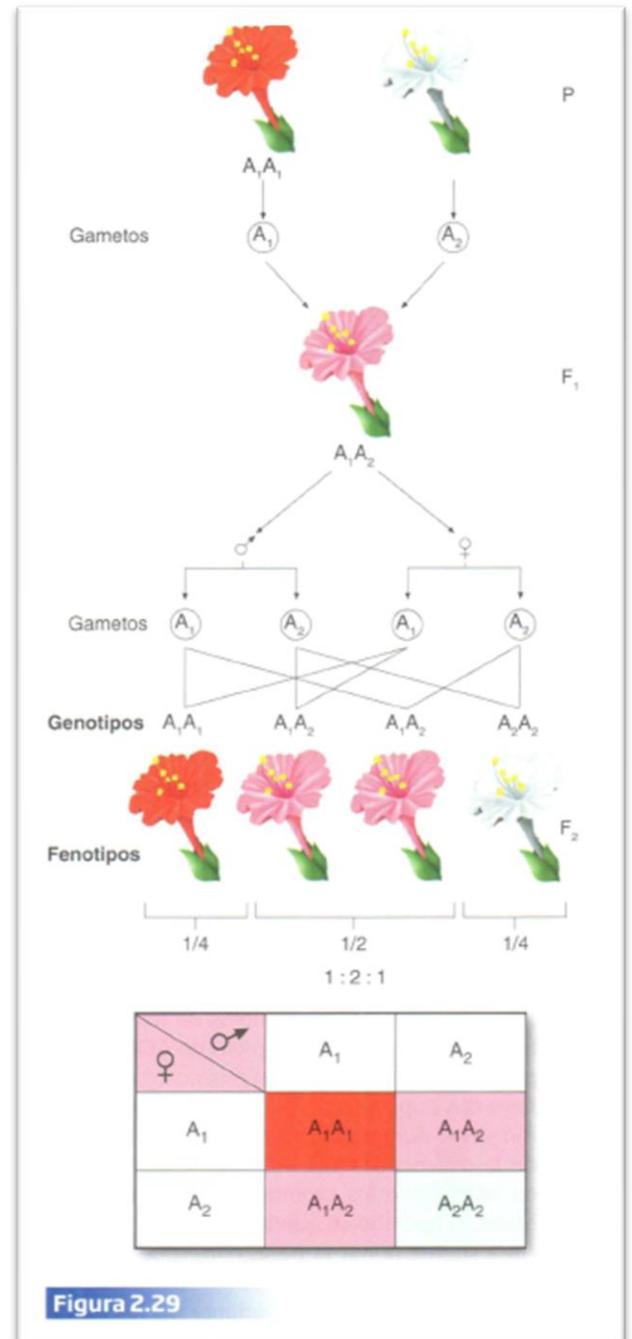
7- COMPLEMENTOS DE GENÉTICA MENDELIANA

7.1- Variación de la Dominancia e Interacciones Génicas

A) Herencia intermedia:

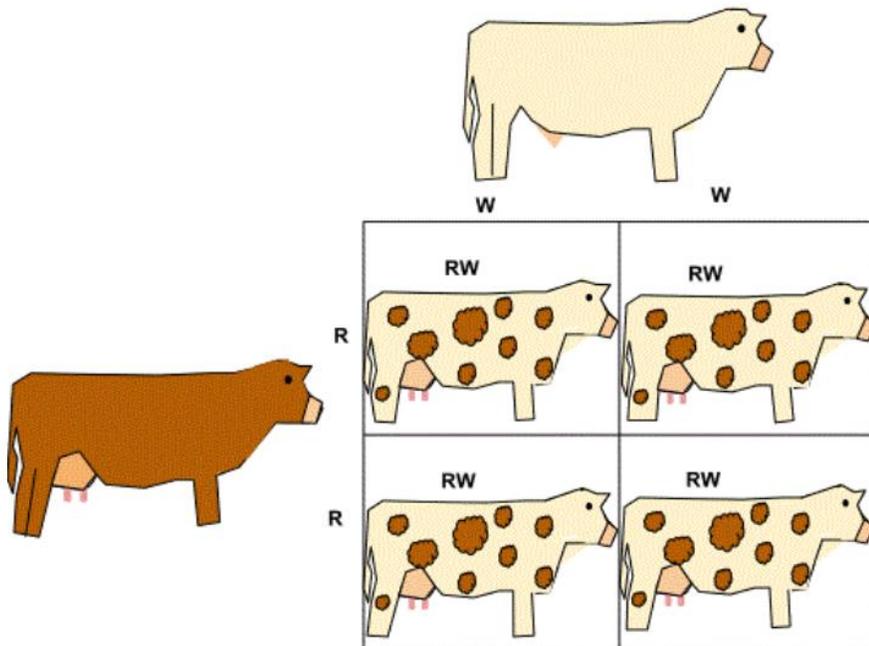
Por ejemplo, si cuando cruzamos una planta de flores blancas con otra de flores rojas obtenemos un fenotipo intermedio entre ambas, flores rosas, ya que ningún alelo anula completamente al otro.

- El cruce de dos líneas puras produce una F_1 con un fenotipo intermedio entre el de los dos progenitores. Ejem, el color de las flores del dondiego de noche (*Mirabilis jalapa*). Cruzando dos líneas puras con flores rojas y blancas, se obtiene una F_1 con flores rosas. Todas las plantas presentan un mismo fenotipo como predice la primera ley de Mendel, pero en contra de esta, el fenotipo no es igual al de ninguna de las progenitoras., sino intermedio. Si dejamos que la F_1 se autofecunde conseguimos una segunda generación filial con una proporción fenotípica 1:2:1 (un homocigoto: dos heterocigotos: un homocigoto) que difiere de lo previsto por la segunda ley de Mendel para casos de dominancia completa. Esta desviación entre el resultado esperado y el obtenido no es consecuencia de que no se cumplan las leyes, sino a que los mecanismos responsables de la coloración de la flor difieren de los del guisante. En el dondiego de noche, el color de la flor es consecuencia también de dos alelos, uno que podemos representar por A_1 , que determina pigmento rojo y otro A_2 , que no produce ningún pigmento. La cantidad de color de las flores está relacionada con la cantidad de alelos A_1 que presente el genotipo de la planta.
- Por ello, el homocigoto dominante (A_1A_1) al tener dos alelos A_1 produce más pigmento rojo que el heterocigoto (A_1A_2), que solo tiene un alelo A_1 y por tanto la mitad del pigmento, apareciendo sus flores del color rosa. Las plantas con genotipo A_2A_2 son blancas



B) Análisis del Fenotipo a Diferentes Niveles: Codominancia, Dominancia Incompleta y Pleitropismo → https://youtu.be/-G_tkEmWnBg

- **Codominancia:** Se produce cuando dos alelos se manifiestan a la vez.
- Por ejemplo, al cruzar una **vaca marrón** con un **toro blanco**, y se obtienen descendientes con **manchas marrones y blancas**.



Un buen ejemplo para el estudio de la codominancia, es el estudio de **los grupos sanguíneos humanos ABO**.

Existen **4 fenotipos distintos: A, B, AB y O**.

Estos fenotipos están relacionados con la presencia o ausencia de uno o dos antígenos en la membrana de uno de sus eritrocitos o glóbulos rojos.

Las personas con fenotipo A, tienen en sus glóbulos rojos Antígeno A, **los de fenotipo B**, tienen Antígeno B, **los de AB**, ambos antígenos y **los de O ningún antígeno**.

Así pues, además, los individuos con fenotipo A, tienen en su plasma, anticuerpos contra el antígeno B, mientras que las personas con fenotipo B, tienen anticuerpos contra el A, las fenotipo O tienen ambos anticuerpos, mientras que el AB, no lleva asociado ningún anticuerpo contra los antígenos A y B.

Carácter:	Fenotipo:	Genotipo:	Alelos:
Grupo sanguíneo	A	AA ó A0	A
	B	BB ó B0	B
	AB	AB	0
	O	00	

Ejemplo ejercicios codominancia

- Si una mujer es AB y un hombre es O, ¿Qué probabilidad hay de que tengan un hijo A0?
- Mujer AB × Hombre O

	A	B
Madre →		
Padre ↘		
O	A0	B0
O	A0	B0

RESULTADO:

$\frac{1}{2}$ o el 50% serán del grupo A = A0

$\frac{1}{2}$ o el 50% serán del grupo B = B0

Ejemplo ejercicios codominancia

¿Cuál es la probabilidad de tener un hijo AB, si la madre es AB y el padre B0?

	A	B
B	AB	BB
0	0A	0B

RESULTADOS:

$\frac{1}{4}$ ó un 25% de que el hijo sea AB
 $\frac{1}{4}$ ó un 25% de que el hijo sea BB
 $\frac{1}{4}$ ó un 25% de que el hijo sea A
 $\frac{1}{4}$ ó un 25% de que el hijo sea B

- **La dominancia incompleta** es una condición en la cual ningún alelo es dominante sobre el otro. Dos alelos no son dominantes entre si, tienen un fenotipo entremedio.
- Por ejemplo: Anemia Falciforme.

CARACTER	FENOTIPO	GENOTIPO	ALELOS
ANEMIA FALCIFORME (deformación glóbulos rojos impiden transporte oxígeno)	ANEMIA MAXIMA: →	AA	A (ANEMIA)
	ANEMIA SUAVE: →	AS	S (SANOS)
	SANOS: →	SS	

Ejercicio: ¿Qué probabilidad hay de que una pareja en la que la madre esta enferma de Anemia Falciforme (AA) y el padre este sano (SS) para su descendencia? (SS × AA)

Resultado: El 100% de sus descendientes

	A	A
S	SA	SA
S	SA	SA

Ejercicio: ¿Qué probabilidad hay de que dos personas con anemia suave (AS × AS) tengan un individuo sano?

Resultado:

SS: ¼ o 25% individuo sano
 AA ¼ o 25% anemia
 AS ½ o 50% anemia suave

	A	S
A	AA	AS
S	AS	SS

- **Pleitropismo:** El pleiotropismo aparece **cuando un solo gen afecta a más de un fenotipo**, es decir, a más de una característica fenotípica (por ejemplo el color de los ojos, el color del pelo, la altura, las pecas, etc.), es decir, **un mismo gen podía determinar diversos rasgos fenotípicos (pleiotropía).**

1. PLEIOTROPÍA

¿Imaginas que una mutación en un solo gen te hiciese alto, con los ojos grises y el pelo azul? Se trataría de un **gen pleiotrópico**.

Se conoce como pleiotropía al fenómeno por el cual **mutaciones en un sólo gen** producen efectos fenotipos en **sistemas no relacionados entre si** (aparentemente).

Un ejemplo típico en humanos es el **síndrome de Marfan**.



C) *Epistasia*

- La **epistasia** es una circunstancia en la que la expresión de un gen se modifica (por ejemplo, se oculta, se inhibe o se suprime) debido a la expresión de otro gen o de otros genes.
- **Fenotipo Bombay:** es el nombre que recibe *un tipo de sangre poco frecuente* caracterizado por no presentar ninguno de los antígenos de membrana ni A ni B en los eritrocitos. Esto se debe a que el individuo es homocigoto recesivo para el **gen H**, por lo que no puede transformar la molécula precursora en la molécula H, que es necesaria luego para ser transformada en antígeno A o B. Es necesario no confundir a esta persona Bombay con una persona de grupo sanguíneo O, ya que esta última a pesar de que no tenga los antígenos A o B, presentara el antígeno H.

8- TIPOS DE TRANSMISIÓN GÉNICA Y CONDUCTA HUMANA

Tres tipos de patrones de transmisión en la herencia monogénica: autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al sexo.

Dos tipos de herencia:

1) **Herencia Monogenética** (rasgos o caracteres, Mendel)

2) **Herencia poligenética** (varios genes, altura, inteligencia.)

¿Cómo se estudia la transmisión genética en humanos?

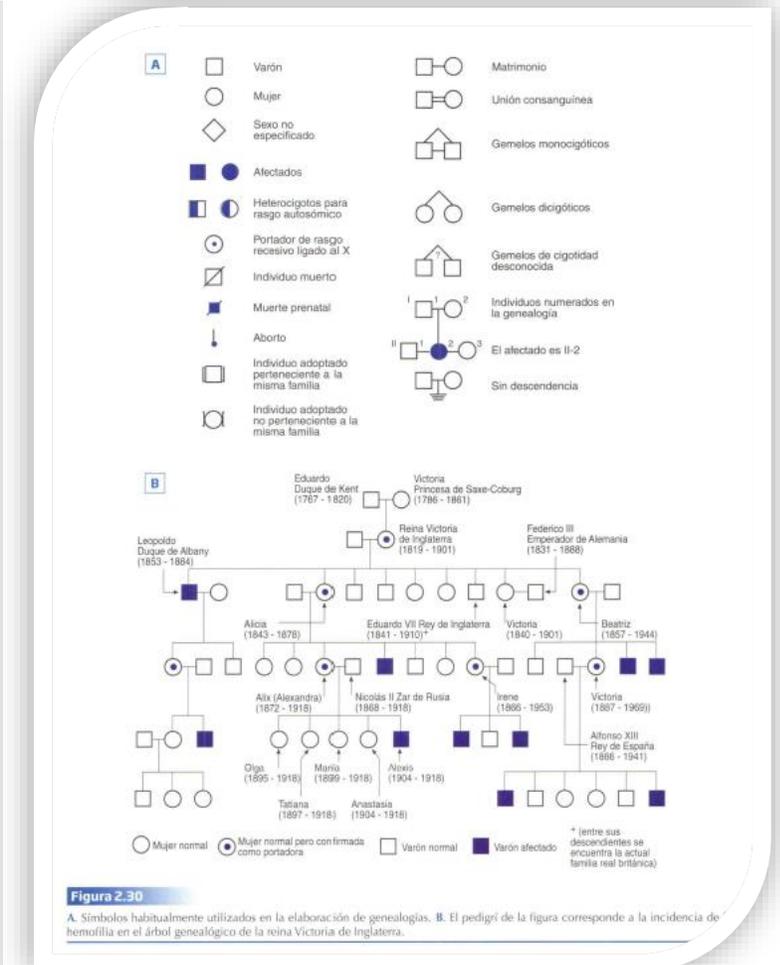
Mediante el patrón familiar de un rasgo de interés.

Genealogía o Pedigrí

Los patrones de transmisión de un carácter mendeliano, detectados a través de las genealogías, dependen de dos factores:

a) **el tipo de cromosoma** donde se halla el gen implicado : Autosoma o ligado a los cromosomas sexuales.

b) **el tipo de expresión fenotípica** de las variantes alélicas del gen (dominante o recesiva).



8.1- Transmisión Autosómica Dominante

- *El gen FOXP2 y el lenguaje*
- Tal vez el ejemplo más interesante de rasgo mendeliano humano de **transmisión autosómica dominante** sea el que se describió en 2001 en la **familia KE**.
- Muchos de los miembros de esta familia del reino unido presentaban una notable alteración en sus capacidades lingüísticas unida a dificultades motoras orofaciales que deterioran la articulación del lenguaje (**dispraxia verbal**).
- Lo notable es que, tal como se puede ver en el pedigrí de la Figura 2.31, este fenotipo es compatible con la acción de un alelo dominante.
- **los individuos afectados eran portadores** de una mutación sin sentido del gen conocido como **FOXP2** (es un gen como otros muchos que codifica un factor de transcripción).

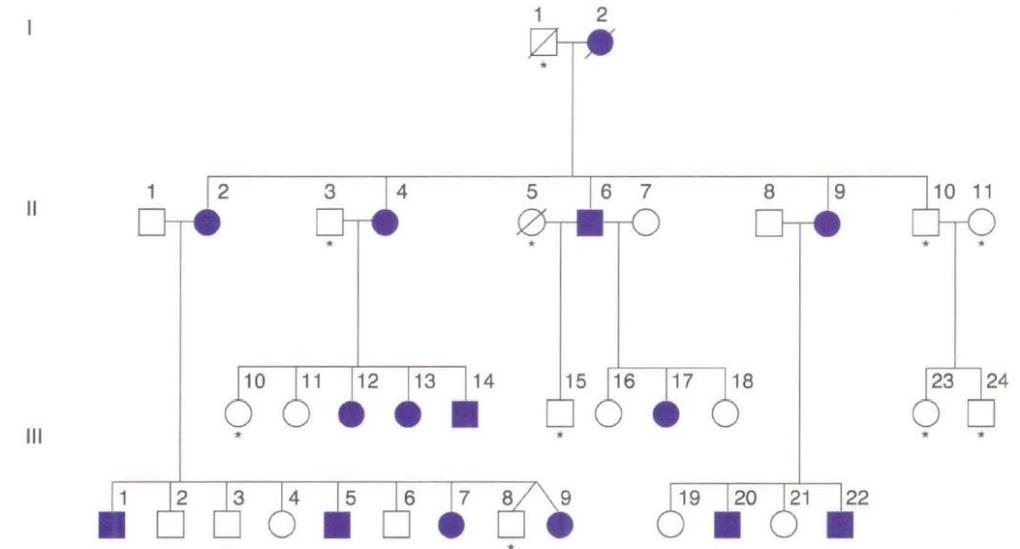


Figura 2.31

Pedigrí de la familia KE. Los cuadrados representan a los varones y los círculos a las mujeres. La diagonal señala que esos sujetos han muerto. Los símbolos sombreados representan a sujetos con problemas en el habla y de tipo lingüístico. Los asteriscos señalan a los sujetos a los que no se pudo estudiar genéticamente.

Pedigrí de la familia KE. Los cuadrados representan a los varones y los círculos a las mujeres. La diagonal señala que esos sujetos han muerto. Los símbolos sombreados representan a sujetos con problemas en el habla y de tipo lingüístico. Los asteriscos señalan a los sujetos a los que no se pudo estudiar genéticamente

8.2- Transmisión Autosómica Recesiva

- Solo los **homocigotos** manifiestan el carácter. Cada uno de sus progenitores debe tener al menos un alelo para ese locus.
- Los **heterocigotos no manifiestan el rasgo, son portadores** y depende del alelo de su pareja los descendientes tendrán distintas probabilidades de presentar el carácter en cuestión.
- En enfermedades causadas por alelos **recesivos solo los homocigotos la manifestarán**.
- Cuando existe **consanguinidad** (parientes genéticamente relacionados) **hay mayor probabilidad se manifestar la enfermedad**.
- La **fenilcetonuria (PKU)** es un ejemplo paradigmático de la relación entre genes y conducta, en este caso, de **herencia autosómica recesiva**. Es una enfermedad afecta al CI alrededor de 50, ubicado en el cromosoma 12, por la falta en niños de metabolizar la *finilalanina* a *tirosina* y provoca daños cerebrales.

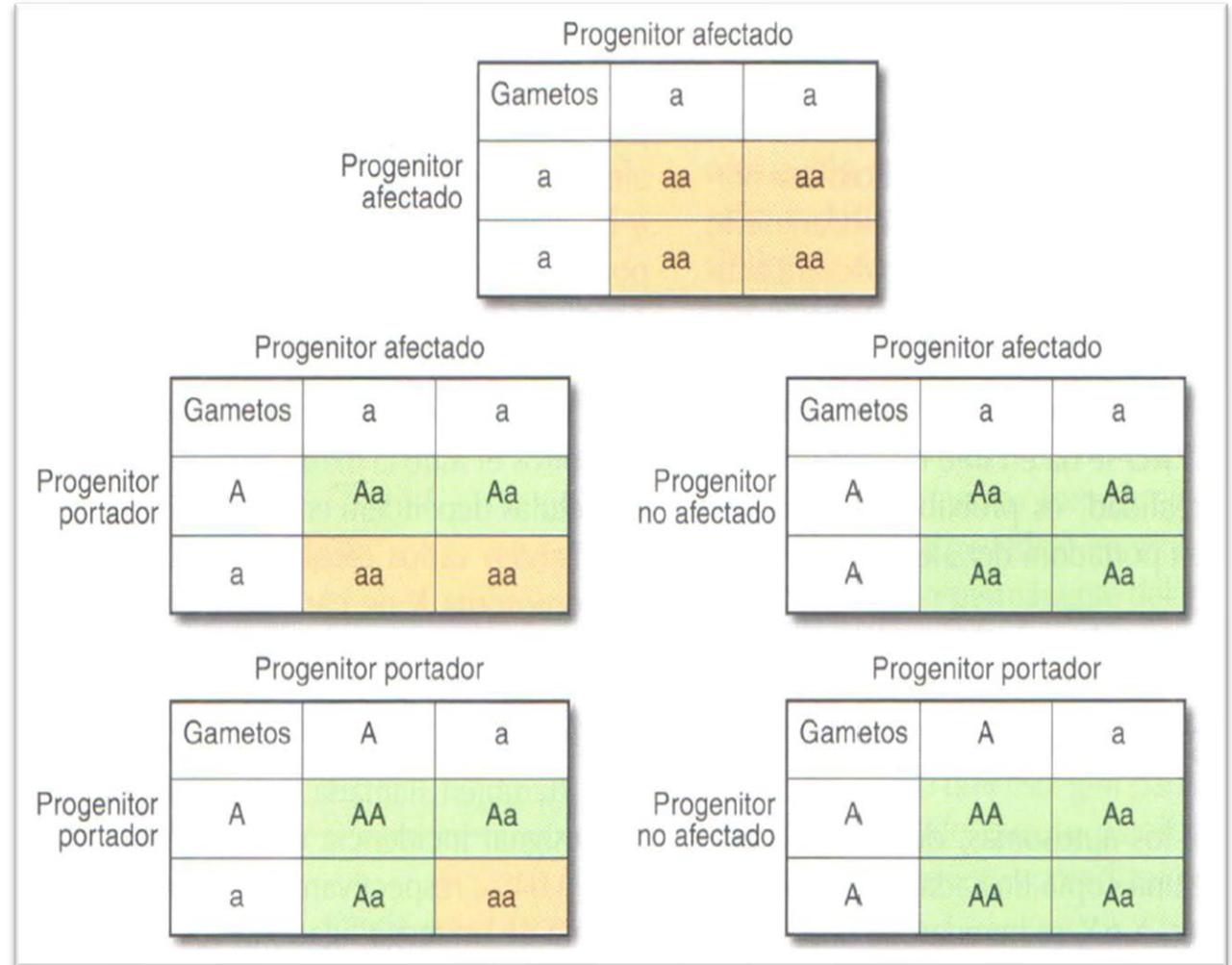


FIG. 2.32 Descendencia esperada de diversos cruces, en relación a un carácter recesivo. En color crema se muestran los descendientes afectados y en verde los no afectados.

8.3- Transmisión Ligada al Sexo

- Rasgos **ligados al sexo**. En seres humanos, el **sexo** biológico está determinado por un par de cromosomas sexuales: XX en mujeres y XY en hombres. Los demás 44 cromosomas son autosomas. Los **genes** en el cromosoma X o en el cromosoma Y determinan rasgos **ligados al sexo**.
- Los cromosomas sexuales, X e Y, se heredan de una manera especial: **el cromosoma Y, cuya presencia determina sólo se transmite de macho a macho; por su parte, el cromosoma X de los machos siempre procede de la madre.**
- Las mujeres tienen dos cromosomas X, por lo que tendrán dos copias de cada gen ligado a X. Esto les da la oportunidad de ser homocigotas o heterocigotas para cada gen ligado al sexo.
- El cromosoma Y contiene una cantidad infinita de genes y el X alrededor de 1000.
- Machos son haploides (contiene un solo ejemplar de cada cromosoma X) .
- Hembras uno de los cromosomas X esta inactivo.
- **ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO DE CROMOSOMA X DE CARÁCTER RECESIVO:**
 - daltonismo** (ceguera para los colores , **protanopo** (no ve el rojo), **deuteranopo**(no ve el verde).
 - Hemofilia A**, (impide que la sangre coagule).
 - Síndrome de X frágil**, segunda causa discapacidad mental detrás del Síndrome de Down

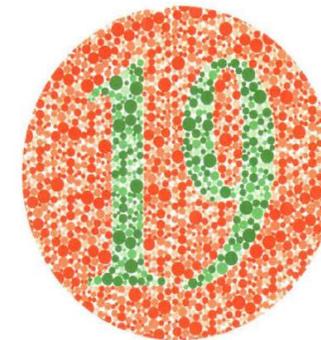
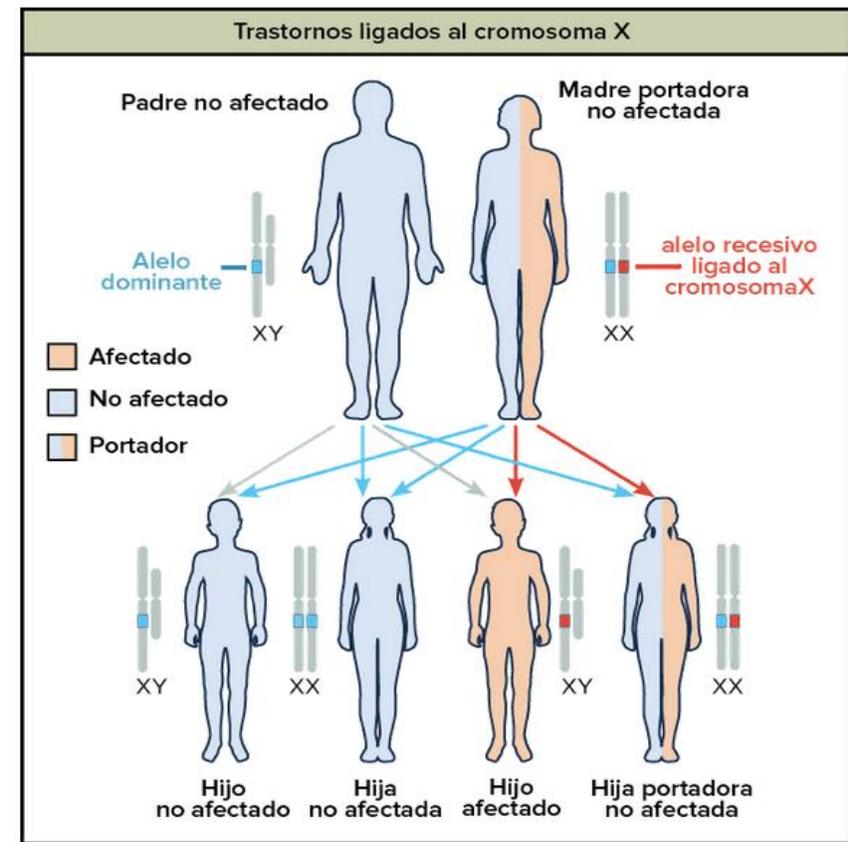


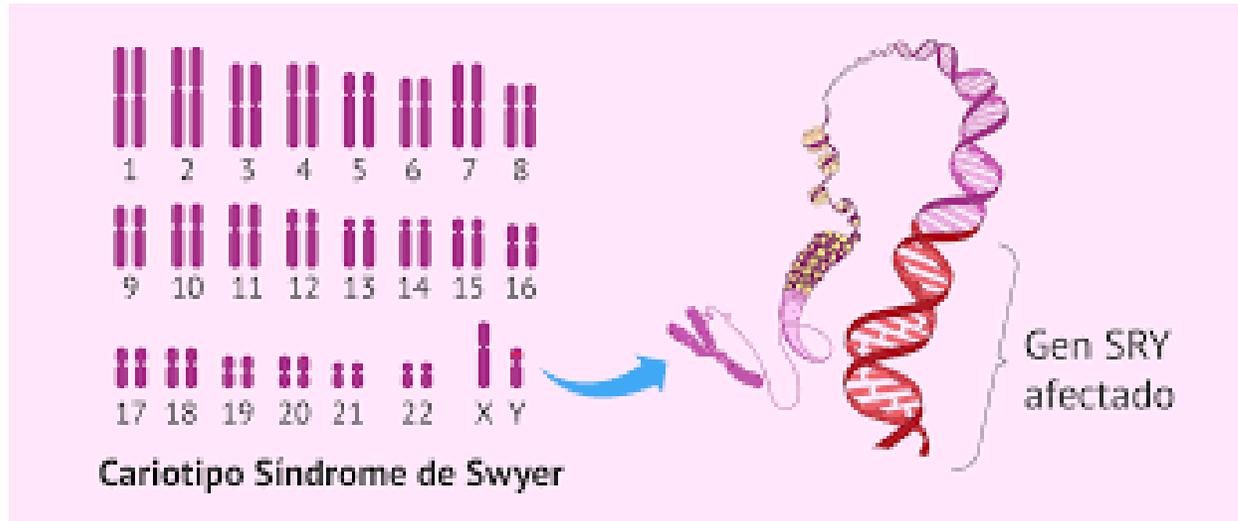
Figura 2.34

La alteración producida por el alelo del daltonismo impide que la persona afectada por la enfermedad sea capaz de distinguir qué cifra aparece en este dibujo (forma parte del test de Ishihara).

9- ANÁLISIS GENÉTICO DE LA CONDUCTA HUMANA

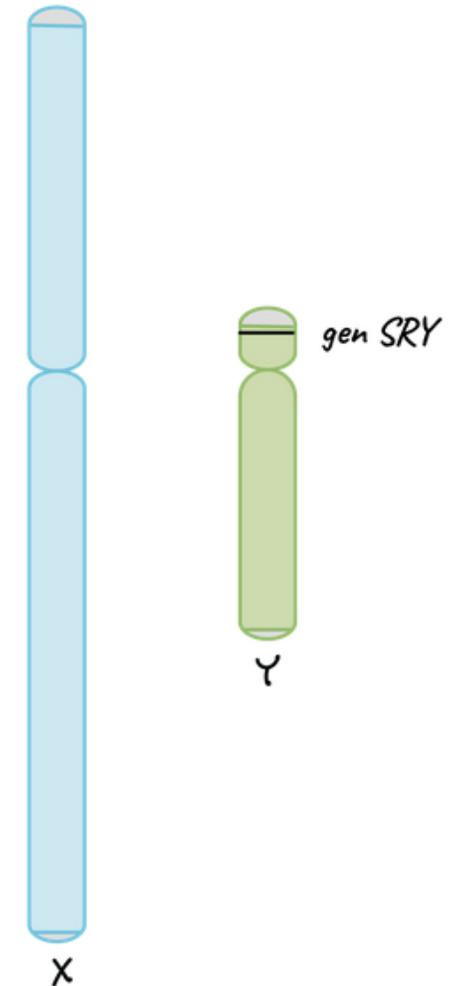
9.1- El Gen *SRY* y el Fenotipo Masculino

- **Gen *SRY*** (acrónimo en inglés de región determinante del sexo del cromosoma Y).
- se activa entre las 6ª y las 8ª semana de gestación.
- se halla presente en todos los varones XY.
- **Gen *SOX9***, diana directa de *SRY*, juega un papel clave en la determinación del sexo. Cuando los niveles de proteína Sox9 son suficientes, se desarrollan testículos. Si no lo son, se formarán ovarios.



Herencia ligada a X

Hay muchos más rasgos ligados a X que rasgos ligados a Y porque el cromosoma Y es mucho más corto y tiene menos genes que el cromosoma X.



Los genes ligados a X tienen patrones de herencia distintivos porque se presentan en una cantidad diferente de mujeres (XX) y hombres (XY).

9.2- Genética y Epigenética de la Conducta: la Testosterona y la Diferenciación Sexual

- **Síndrome de Feminización Testicular**, es la forma más común de **pseudohermafroditismo masculino** y lo encontramos en uno de cada 20.000-64.000 varones nacidos. El cariotipo de estos pacientes es XY, aunque sus testículos están en el abdomen o en el canal inguinal. **Existe insensibilización a los andrógenos** causado por un gen que impide que la testosterona llegue a hacer todas sus funciones de masculinización. **Curiosamente este gen se encuentra en el cromosoma X**. Orientación sexual femenina.
- **Síndrome de Hiperplasia Adrenal Congénita**, es un conjunto de anomalías con herencia autosómica recesiva por el **déficit** de una de las cinco enzimas necesarias para la **síntesis de cortisol** en la corteza adrenal produciendo recesividad de testosterona (**Insensibilidad a los andrógenos**). Apariencia masculinización comportamental, genitales aparentemente masculinos, y orientación sexual femenina en la mayoría de los casos.

9.3- Genética del Ritmo Circadiano

Ritmo circadiano: adecuación procesos fisiológicos a los ritmos geológico para la adaptación biológica. Aprox. 24 horas duración. Ciclo día/noche.

En los mamíferos, el mecanismo de este reloj circadiano endógeno se haya en el núcleo supraquiasmático del **hipotálamo** y, evidentemente, funciona gracias a la acción coordinada de determinados genes (Fig. 2.35).

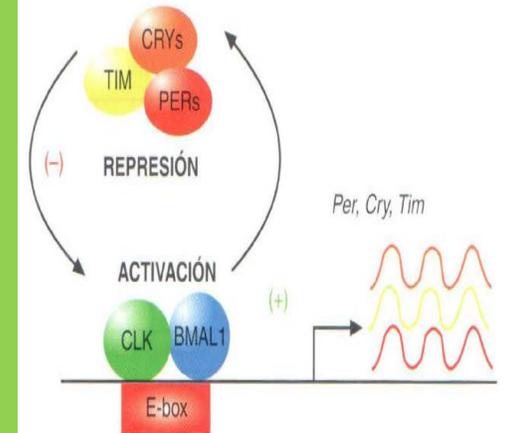


Figura 2.35

Variantes alélicas en humanos asociadas regulación ritmo circadiano:

- 1) **Síndrome de Fase Adelantada del Sueño** (ASPS, por las iniciales en inglés). Alteración en el gen PER2. dormirse entre las 6 y las 9 de la tarde despertarse entre las 2 y las 5 de la madrugada.
- 2) **Síndrome de Fase Demorada del Sueño (DSPS)**. Estas personas tienen que esperar hasta más tarde de las 3 .00 horas para dormirse, y se despiertan entre las 10.00 y las 15.00. Asociado una variante del gen PER3

9.4- La Narcolepsia

- Incapacidad para regular el patrón circadiano de sueño-vigilia normal.
- Los pacientes sufren además somnolencia diurna excesiva, parálisis del sueño y alucinaciones hipnagógicas así como, en la mayoría de los casos, cataplexia (o cataplejía), que es una pérdida súbita del tono muscular con pérdida del equilibrio durante la vigilia. Curiosamente, la cataplexia aparece con mayor frecuencia en situaciones estresantes o intensamente emotivas.
- **En perros se descubrió por crianza selectiva que la causa de la narcolepsia es un alelo recesivo.**
- **¿Dónde actúa y como? Neurotransmisor hipocretina en el hipotálamo lateral.**

9.5- Genética del Hambre y Obesidad

- Genes que afectan a la ingesta humana:

- 1) **Gen responsable de la producción de leptina**, regula la ingesta actuando sobre receptores hipotalámicos. El efecto de la leptina se atribuye a que potencia la señal de saciedad que la ingesta de comida provoca, además de reducir su valor hedónico.
- 2) **el receptor de melanocortina MC4R**: mutaciones que producen una pérdida total de función de este receptor ocasionan en los sujetos portadores hiperfagia y obesidad.

9.6- Genética, Neurotransmisores y Conducta Humana

- Los **neurotransmisores**, tanto en exceso como en efecto puede producir cambios en el comportamiento humano (psicofármacos, drogas legales, etc.)

• **Dopamina (D):**

- **Modula la actividad motora**
- **Bajos niveles Parkinson**
- **Altos niveles deterioro conductual de la Esquizofrenia**
- **Receptor D4 (polimorfismo) causa funciones inhibitoras en el cortex prefrontal ocasionando TDHA y “buscador de sensaciones”**

• **Serotonina (5HT):**

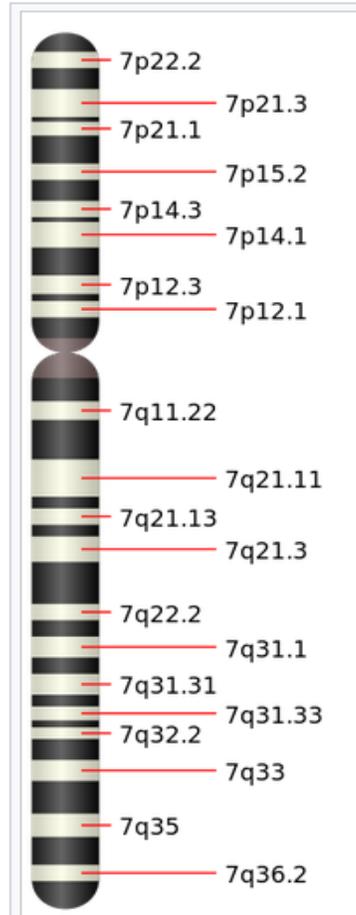
- **Bajos niveles – depresión, conductas agresivas, ansiedad.**
- **Le llaman neurotransmisor de la felicidad. Actúan como antidepresivos (Prozac)**
- **Genes que codifican el transportador de serotonina (SERT) del cual existen en la población humana dos alelos, uno largo (L) y otro corto (s), por «short»). Se da la circunstancia de que los homocigóticos para el alelo s tienden a presentar con mayor frecuencia **ansiedad** y tendencia a evitar las situaciones amenazantes, así como a puntuar más alto en el rasgo «neuroticismo ».**
- **El otro gen involucrado en la regulación de los niveles de serotonina (y también de noradrenalina) es el gen de la monoaminooxidasa A (MAOA): se pudo demostrar que este gen era inactivo (o poco activo) entre los miembros de una familia holandesa con un historial de **impulsividad y conductas violentas y/o antisociales.****

10- ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

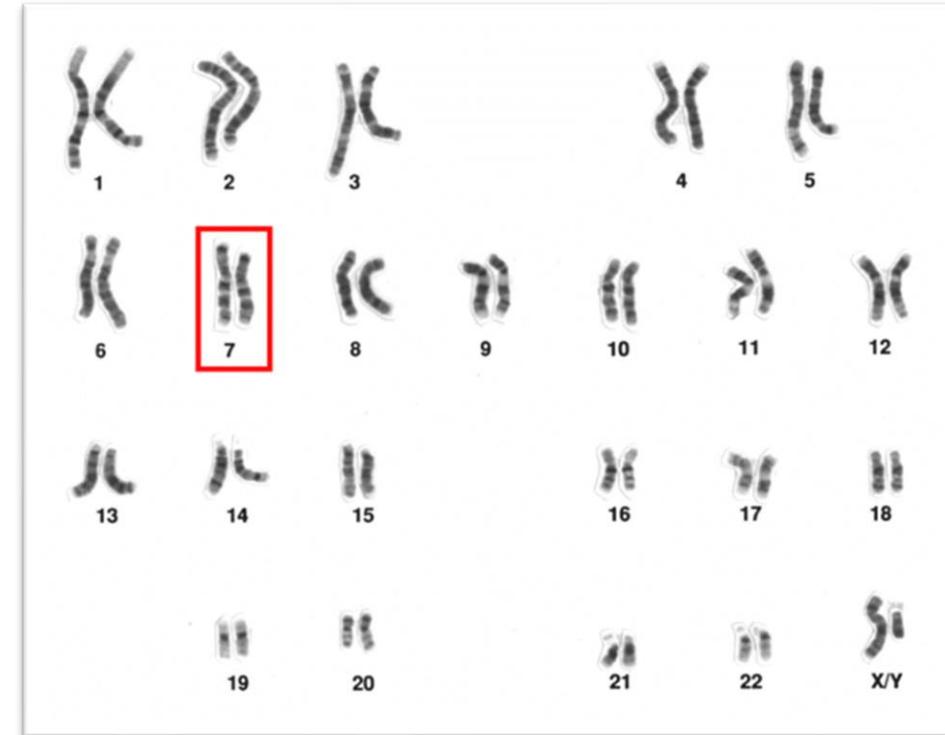
• 10.1- Síndrome de Williams

- El llamado síndrome de Williams se debe a una **delección de un segmento del cromosoma 7**, concretamente la sección 7q11.2, pérdida de hasta 20 genes en la delección. A mayor delección, más severos son los síntomas.
- **Hemicigóticos** (solo tienen una copia de las dos que corresponden a los individuos diploides normales).
- **Trastornos relacionados:**

bajo CI (50%),incapacidad aprendizaje espacial y numérico, resolución de problemas, planificación , leer y escribir. en cambio alta capacidad lingüística, dotados para la música y buen vocabulario.



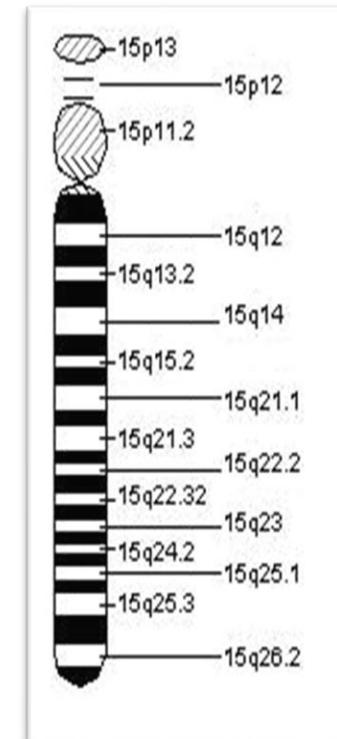
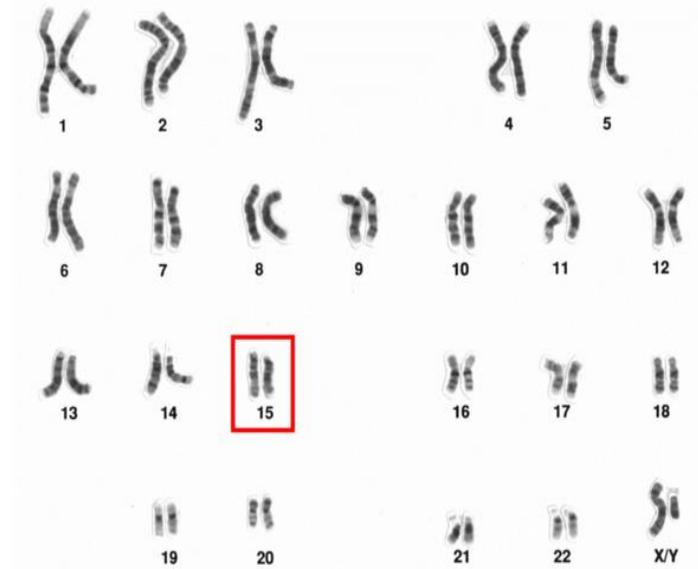
Cromátida del cromosoma 7



Par de cromosoma 7 tomados usando una cariógrama

10.2- Impresión Genómica y Epigenética de la Conducta

- Normalmente los alelos (ambos alelos), si son funcionales, se expresen por igual (**expresión bialélica**).
- Hay veces que la expresión de **un alelo solo** se expresa si procede del padre o de la madre (**impresión o grabación genómica**).
- Hay dos síndromes para la **impresión o grabación genómica**:
 - 1) **Prader-Willi** (deleción en el gameto **masculino**). obesidad, apetito desmedido y discapacidad mental,
 - 2) **Angelman** (deleción en el gameto **femenino**). discapacidad mental grave, risa convulsiva y movimientos involuntarios del tipo de los de las marionetas.
- Ambos síndromes aparecen cuando se da una deleción en el brazo largo (q) del cromosoma 15 (15q1 1-13)
- Estos hechos demuestran que el desarrollo normal requiere que cada alelo de algunos genes proceda de cada uno de los progenitores.

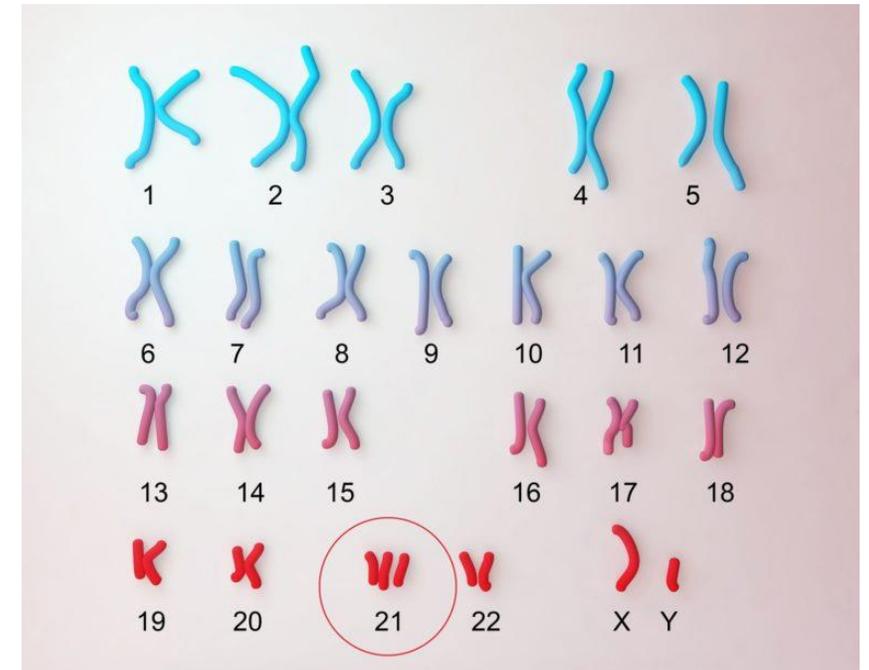


Par de cromosoma 15 tomados usando una cariograma

Y cromátida del cromosoma 15

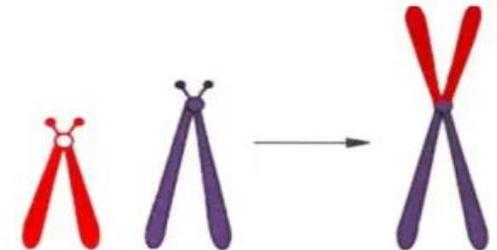
10.3- Síndrome de Down

- **El síndrome de Down (SD)** es un trastorno genético causado por una copia extra del cromosoma 21 (o una parte) en vez de los dos. Por ello, se denomina también **trisomía del par 21**.
- Se caracteriza por un grado variable de discapacidad intelectual y unos rasgos físicos que le dan un aspecto reconocible.
- Factor de riesgo la edad de la madre superior a 45 años.
- **Variante del Síndrome de Down:**
traslocación robertsoniana: la unión por el centrómero de los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos con pérdida de los brazos cortos: al fusionarse dos cromosomas, en el cariotipo aparecen como uno solo.



TRANSLOCACIÓN ROBERTSONIANA

Cromosomas acrocéntricos



10.4- Cromosomas Sexuales

▪ Cromosomas Sexuales, Sexo y Cromatina de Barr

- La masculinidad es el resultado de la expresión del gen Y y la feminidad del X
- Corpúsculo de Barr o cromatina sexual. Es el resultado de la condensación e inactivación de uno de los dos cromosomas X de las hembras de los mamíferos; aparece como una masa densamente teñida en el núcleo de las células somáticas de las hembras.
- siempre aparece cuando hay más de un cromosoma X y en un número exactamente igual al número de cromosomas X menos 1 ($nX-1$), independientemente del sexo fenotípico, no es ni más ni menos que el cromosoma X inactivado
- La activación (gen XIST) se da porque si se activaran todos los cromosomas X, las mujeres tendrían el doble de producto en sus genes, esta inactivación explica el tejido en mosaico (mujeres portadoras de daltonismo con zonas de la retina incapaces de responder al rojo o al verde, por inactivación de los conos, o las gatas garrica en el que su pelaje es multicolor)

• Síndrome de Turner

- infertilidad, ausencia de desarrollo de los rasgos sexuales secundarios, desarrollo insuficiente de los ovarios y vagina y útero pequeños e inmaduros, baja estatura.
- Su inteligencia verbal es prácticamente normal mientras que muestran valores por debajo de la media en inteligencia espacial y numérica.
- También tienen problemas para reconocer las emociones (anomalías en la amígdala)

❖ Trisomía de los Cromosomas Sexuales

❖ Hay tres trisomías:

1) **47,XXX** – fenotipo femenino

2) **47,XXY** (o Síndrome de Klinefelter) – fenotipo masculino

3) **47,XYY** – fenotipo masculino

✓ en cuanto el cromosoma Y es portador del gen SRY.

✓ Complementarias síndrome Turner

✓ Gametos sufrieron una no disyunción meiótica

❖ Otra alteración cromosómica :cuatro cromosomas X (**48,XXXX**), con dos cromosomas X y dos Y (**48,XXYY**),etc.

CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

→ <https://youtu.be/TRDZpy3xEhs>

- **Gen:** Segmento de la molécula de ADN en el que se codifica la información de un polipéptido o, en sentido amplio, de un ARN.
- **Alelo:** Cada una de las diferentes variantes de un **gen** que ocupan el mismo lugar (locus) de un cromosoma; consiste en una secuencia concreta de nucleótidos de ADN; los alelos se originan por mutación; se asume que cada alelo de un gen codifica una variante diferente del mismo enzima.
- **Fenotipo:** Característica observable resultante de la influencia conjunta de los genes y el ambiente; sinónimo de rasgo.
- **Genotipo:** Constitución genética de un individuo o combinación de alelos en un locus concreto de los dos cromosomas homólogos.
- **Meiosis :** Proceso de gametogénesis en el que la replicación de los cromosomas va seguida de dos divisiones reductoras donde la primera da como resultado dos células con la mitad de cromosomas y la segunda con la mitad de cromátidas; recuérdese que los gametos son células haploides.
- **Gameto:** Célula reproductora haploide producida por medio de división meiótica; al unirse dos gametos procedentes de dos individuos de sexo opuesto se forma el cigoto de cuyas divisiones mitóticas sucesivas resulta un nuevo individuo.