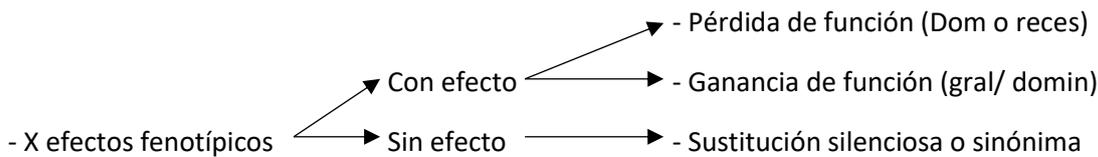


Final tema 2

Mutaciones: Cambio en la secuencia de nucleótidos del ADN.

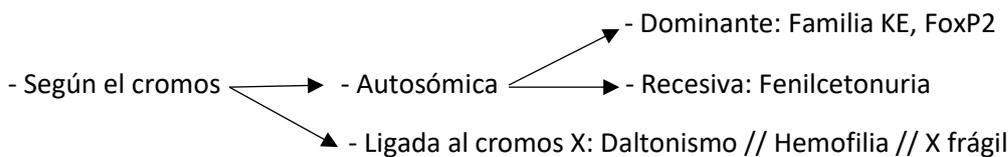
- X causa: Espontánea // Inducida x mutágenos.
- X tipo celular: Somáticas // Germinales.
- X el cromosoma: Autosómicas // Ligadas a cromos X
 - Tb mutac genómicas (cambio en nº de cromos): Aneuploidías (Triom o monosom) // Poliploidías (3 o más juegos)
- X tipo de cambio molec: Puntuales (sustit de 1 nucleót SNP) // De marco (Alterac patrón lectura)



Complementos de Genética Mendeliana

- Herencia intermedia: Dondiego de noche.
- Codominancia: Sistema A B O. A y B codominantes = ambos se expresan en heterocigosis
- Dominancia Incompleta: Se expresan ambos pero uno más, en func del ambiente (Anemia Falciforme)
- Pleiotropismo: 1 gen afecta a varios rasgos fenotípicos. Anemia Falcif
 - Rasgo 1: Transporte oxígeno
 - Rasgo 2: Resistencia a malaria
- Epistasia: Expres 1 gen afecta a la expres de otro. Caso Bombay.

Tipos de transmisión génica



Análisis Genético de la conducta humana

Gen SRY y Testosterona: Para que las gónadas bipotenciales se diferencien en testículos:

- Gen SRY (en cromos Y) → FDT → Expres gen SOX9 (Crom 17) → Testosterona temprana → Sobre receptor andróg (crom X)
 - Si XX pero duplicado el gen SOX9 → Fenotipo masculino
 - Si XY pero insuficiencia funcional del gen SOX9 → Fenotipo femenino
 - Si XY pero fallo en recep andróg → Síndrome de feminización testicular → Fenotipo femenino
 - Si XX pero Hiperplasia adrenal congén → Fallo enz degrad Testos → Exceso testos → Fenotipo masculino

Ritmo Circadiano

- Reloj biológico en el núcleo supraquiasmático (hipotálamo): Regul x transcrip de 3 prot que inhiben su transcrip
 - En hámster variante TAU → Heterocigotos 22 horas // Homocigotos 20 horas
 - En humanos, alteraciones en genes que se transcriben → Síndrome de fase adelantada del sueño // S de F demorada

- Gen de la proteína priónica (cromos 20)
 - Mut en 178 + met 129 → Síndrome de Insomnio familiar fatal (autos D)
 - Mut en 178 + val 129 → Síndrome de Creutzfeldt-Jakob

- **Narcolepsia:** Hipocretina regula ciclo sueño-vigilia.
 - En perros error en gen del recep de hipoc
 - En humanos muerte neuronal en hipótal lat (fabrican hipoc)
- (Alelo recesivo)

- Hambre y Obesidad:

- Leptina (en adipocitos) → como hormona sobre hipotálamo provoca saciedad y reduc del valor hedónico
 - Obesidad x
 - Fallo en leptina (obob)
 - Fallo en recep de leptina (dbdb)
- Fallo en receptor de melanocortina (MC4R) → Hiperfagia y obesidad

Neurotransmisores

- **Serotonina (5HT)**
 - En ratones
 - Recep 1B → Mutantes → Agresivos
 - Estimulandolo → Reduce agresividad
 - Inactividad recep 1A → Ansied de adult // reversible 3 semanas
 - En humanos
 - SERT → Alelo S (defectuoso) → Ans x hiperreactividad amígdala
 - MAO defectuosa → Familia holandesa agresiva y antisocial
- (Baja depre, agres y autoc)

- **Dopamina**
 - Párkinson → Baja DA
 - Esquizofrenia → Exceso DA
 - Receptor D4 → Alelo largo → Buscador de sensaciones y prob atención (en CX PFT)
 - DAT 1 (Recaptador) → Alelo largo → Hiperactividad (en estriado)

Alteraciones cromosómicas y conducta

Síndrome de Williams: Deleción de un segmento del cromosoma 7 → Genes en hemicigosis

- Bajo CI y dificultades aprendizaje espacial y numérico, resolc problemas, planificac, dibujar y escribir
- Capacidad lingüística muy superior al CI. Muy comunicativos y confiados. Dotados para música

Impresión Genómica (Gamética): En gametogénesis se marcan (improntan) genes y no se expresan → Si delec en brazo largo en:

- Espermatozoide → **S Prader-Willi** : Bajo CI y obesidad
- Óvulo → **S Angelman**: Bajo CI, risa convulsiva y movimientos involuntarios marioneta

Si espermatozoide fecunda óvulo sin ADN y duplica sus genes → Mola = Masa placentaria sin feto

Síndrome de Down: Trisomía 21

- Bajo CI probable/ x degeneración colinérgica → expresan 3 copias gen prot precurs de amiloide → Alzh
- Variante familiar = Traslocación robertsoniana 14-21 → Unión x centrómero de sus brazos largos perdiendo los cortos

Cromosomas sexuales

- **Monosomía X = S de Turner:** Casi normales, bajitas, prob relac soc, infértiles y poco desar caract sexu secund
- **Trisomías**
 - - **XXX:** En muchos casos pasa desapercibida
 - - **XXY Klinefelter:** Suelen ser infértiles, algunos rasgos femem, inhibic social y déficit atenc e hiperac
 - - **XYY antiguo supermacho:** Casi desapercibida. Probable/ prob aprend, hiperact e impulsividad

Si hay más de un cromosoma X → Expresión gen XIST → ARN no se traduce, inactiva X → **Corpúsculo de Barr**

- No se inactiva un 15% → **Gen SHOX (estatura)** => Las trisomías fenotipos altos