

PATRONES CLASICOS DE HERENCIA

**MSc Dra. María Teresa Lemus Valdés
Esp. I y II Grado Genética Clínica
Profesora e Investigadora Auxiliar**

OBJETIVOS

- **INTERPRETAR** las bases biológicas de la clasificación de los tipos de herencia mendelianos en el humano.
- **IDENTIFICAR** los criterios que permiten reconocer a un tipo de herencia mendeliana específica.

Contenidos:

- **PATRONES DE SEGREGACION MENDELIANA.**
- **Clasificación de las herencias mendelianas atendiendo a la localización y expresión de los genes que se analicen.**
- **Determinación del sexo. Características genotípicas de los gametos atendiendo a la segregación mendeliana de los cromosomas sexuales.**
- **El árbol genealógico como instrumento de evaluación de la segregación de genes específicos.**
- **Genotipo hemicigótico: su significado en las herencias ligadas al X.**
- **Criterios para la determinación, por el análisis de segregación del gen problema, de los diferentes tipos de herencia mendeliana en el humano.**
- **Características comunes a las herencias dominantes y recesivas.**
- **La consanguinidad en las herencias recesivas y la importancia de la detección de portados de genes con expresión fenotípica recesiva.**

SEGREGACION DE SIMPLES MUTACIONES

¿ A qué denominamos simples mutaciones?

- Cambio de una base por otra
- Inserción de una base
- Delección de una base

GENOTIPOS POSIBLES

AA

A_1A_1

A_2A_2

A_3A_3

AA_1

AA_2

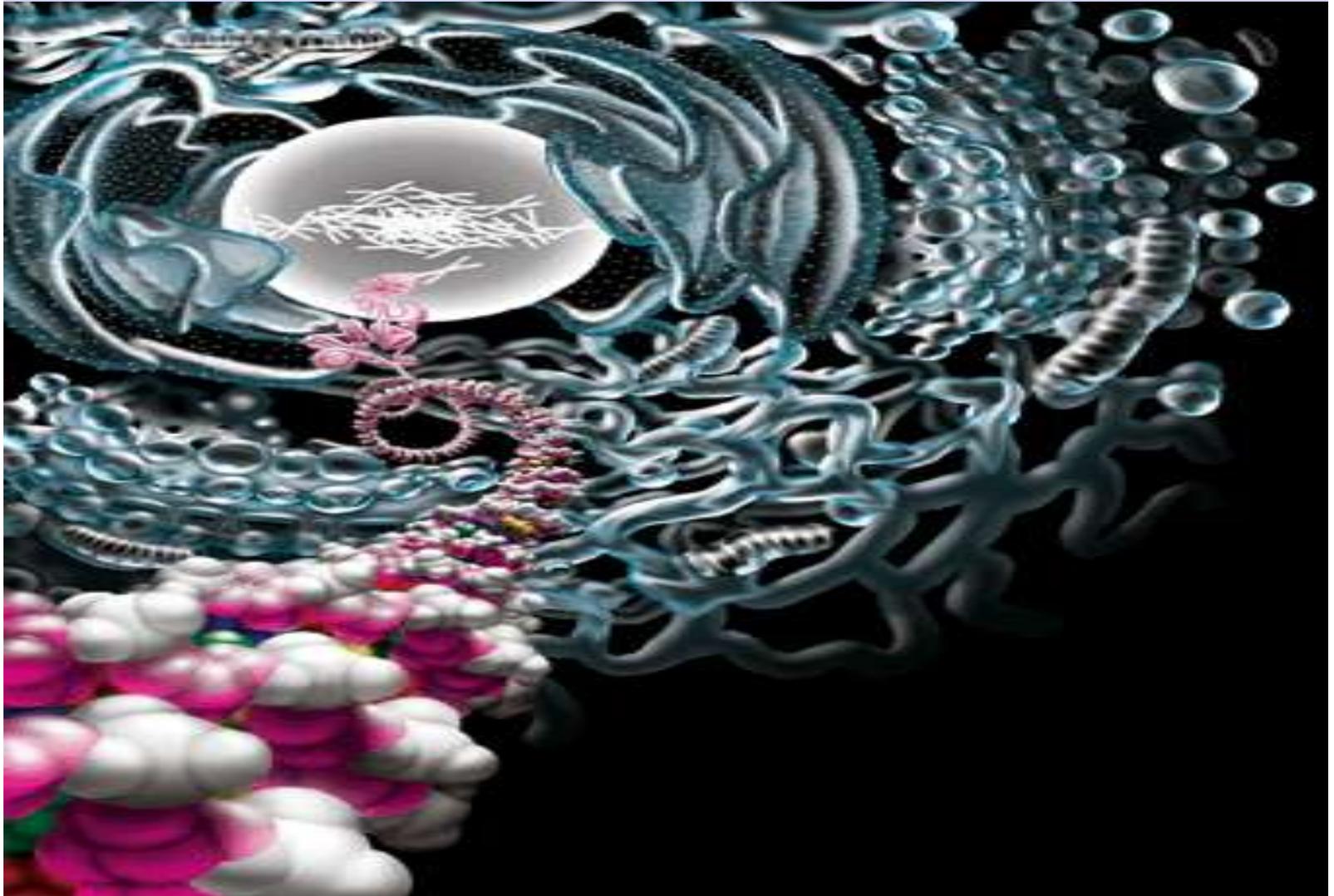
AA_3

A_1A_2

A_1A_3

A_2A_3

ESTRUCTURA DE UNA CELULA



EXPRESION DE UN GEN

```
graph TD; A([EXPRESION DE UN GEN]) --> B([UNA PROTEINA]); B --- C[FORMAN ESTRUCTURAS]; B --- D[COMUNICAN INFORMACION]; B --- E[SON ENZIMAS]; B --- F[REGULAN Y CONTROLAN]; B --- G[TRANSPORTAN];
```



UNA PROTEINA

**FORMAN
ESTRUCTURAS**

**COMUNICAN
INFORMACION**

SON ENZIMAS

**REGULAN Y
CONTROLAN**

TRANSPORTAN

EN EL ORGANISMO TODO ESTA BAJO CONTROL GENETICO

- UN GRUPO DE GENES FUNCIONAN SIEMPRE.**
- OTROS SOLO EN CELULAS DE ACUERDO CON SU FUNCION.**
- OTROS GENES EN DETERMINADO MOMENTO.**

•PERO... TODAS LAS CELULAS DE UN INDIVIDUO TIENEN EL MISMO GENOMA

CELULAS DEL ORGANISMO

SOMATICAS

MITOSIS

GENOMA
46
CROMOSOMAS

GERMINALES

MEIOSIS

GENOMA
23
CROMOSOMAS

CARACTERISTICAS DE LOS CROMOSOMAS

CADA UNO CONTIENE SUS PROPIOS GENES

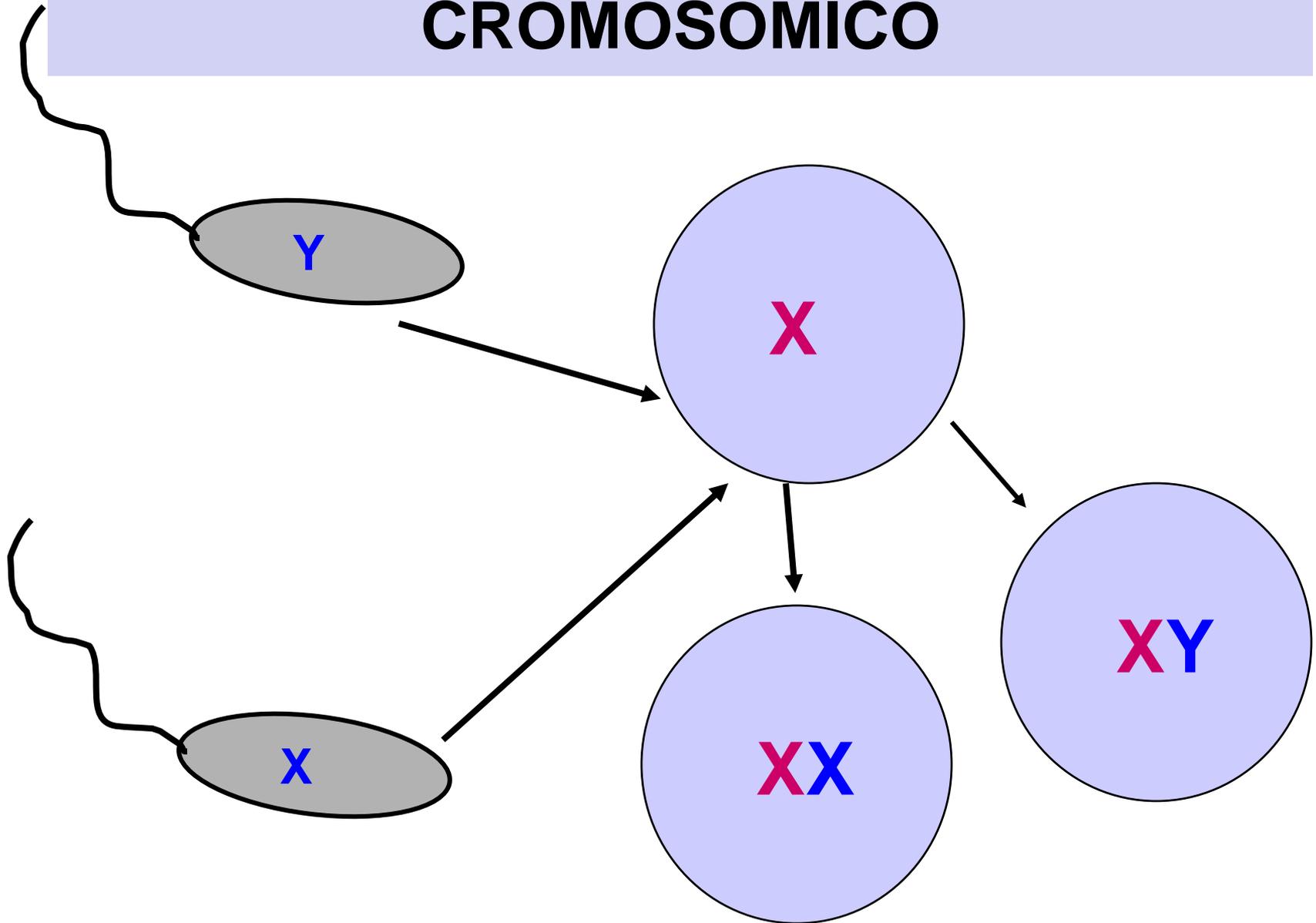
AUTOSOMICOS: *(44 CROMOSOMAS, 22 PARES)*

EN EL CARIOTIPO HUMANO SON LOS PARES DEL 1 AL 22

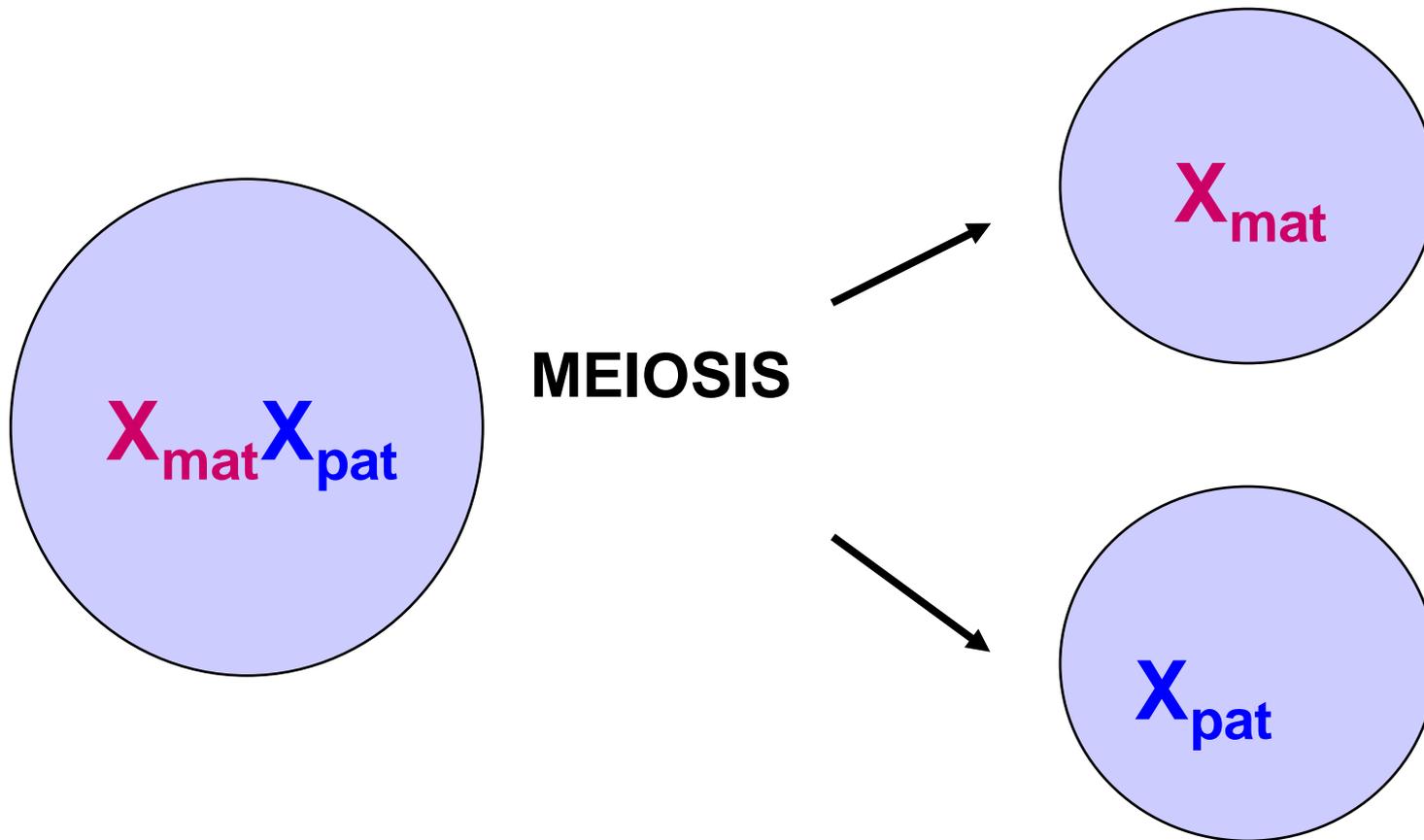
SEXUALES: *(2 CROMOSOMAS)*

X_y Y

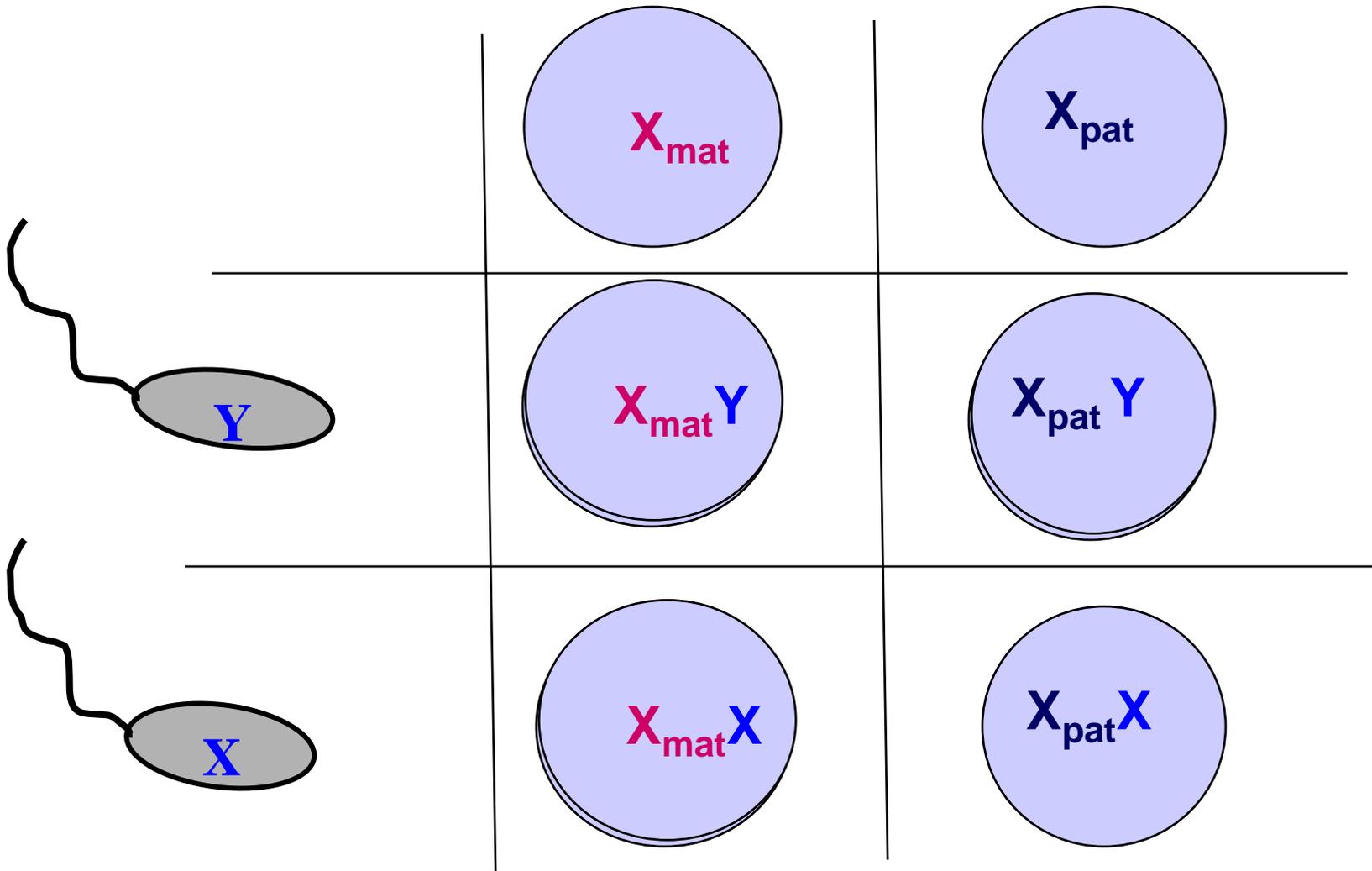
DETERMINACION DEL SEXO CROMOSOMICO



DIFERENCIAS ENTRE LOS CROMOSOMAS X MATERNOS EN LOS OVULOS



GENOTIPOS PARA GENES LIGADOS AL CROMOSOMA X



TIPOS DE HERENCIA MENDELIANA EN EL HUMANO

CLASIFICACION ATENDIENDO A LA LOCALIZACION DEL GEN:

AUTOSOMICAS

SEXUALES

CROMOSOMA X

CROMOSOMA Y

ATENDIENDO A LA EXPRESION DEL GEN EN ESTUDIO

AUTOSOMICA

DOMINANTE

RECESIVA

LIGADA AL CROMOSOMA X

DOMINANTE

RECESIVA

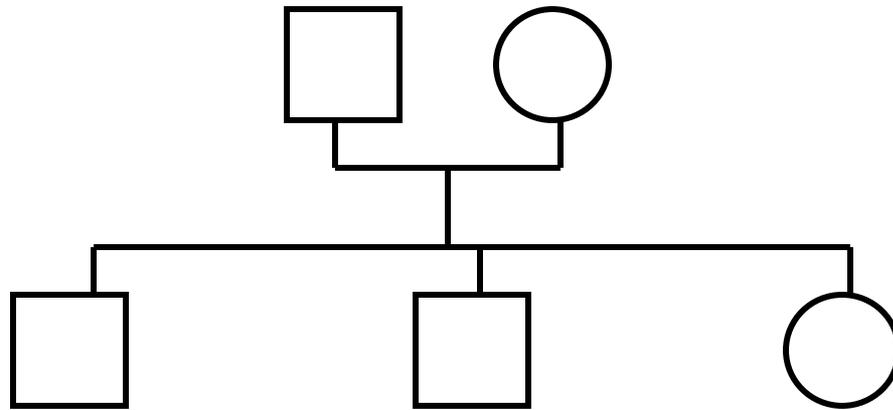
**¿QUE INSTRUMENTO NECESITAMOS
PARA SU IDENTIFICACION?**

EL ARBOL GENEALOGICO

¿ COMO SE CONSTRUYE ?

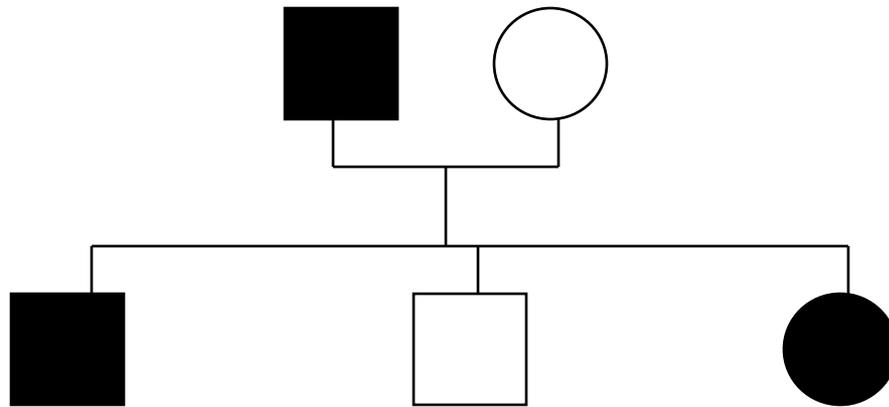
SERA UNO DE LOS OBJETIVOS DE LA CLASE TP

PERO...ADELANTAMOS ALGO



**ARBOL GENEALOGICO DE DOS
GENERACIONES**

HERENCIAS DOMINANTES.



DOMINANTE, PORQUE SE TRANSMITE DE GENERACION EN GENERACION A PARTIR DE UN INDIVIDUO AFECTADO

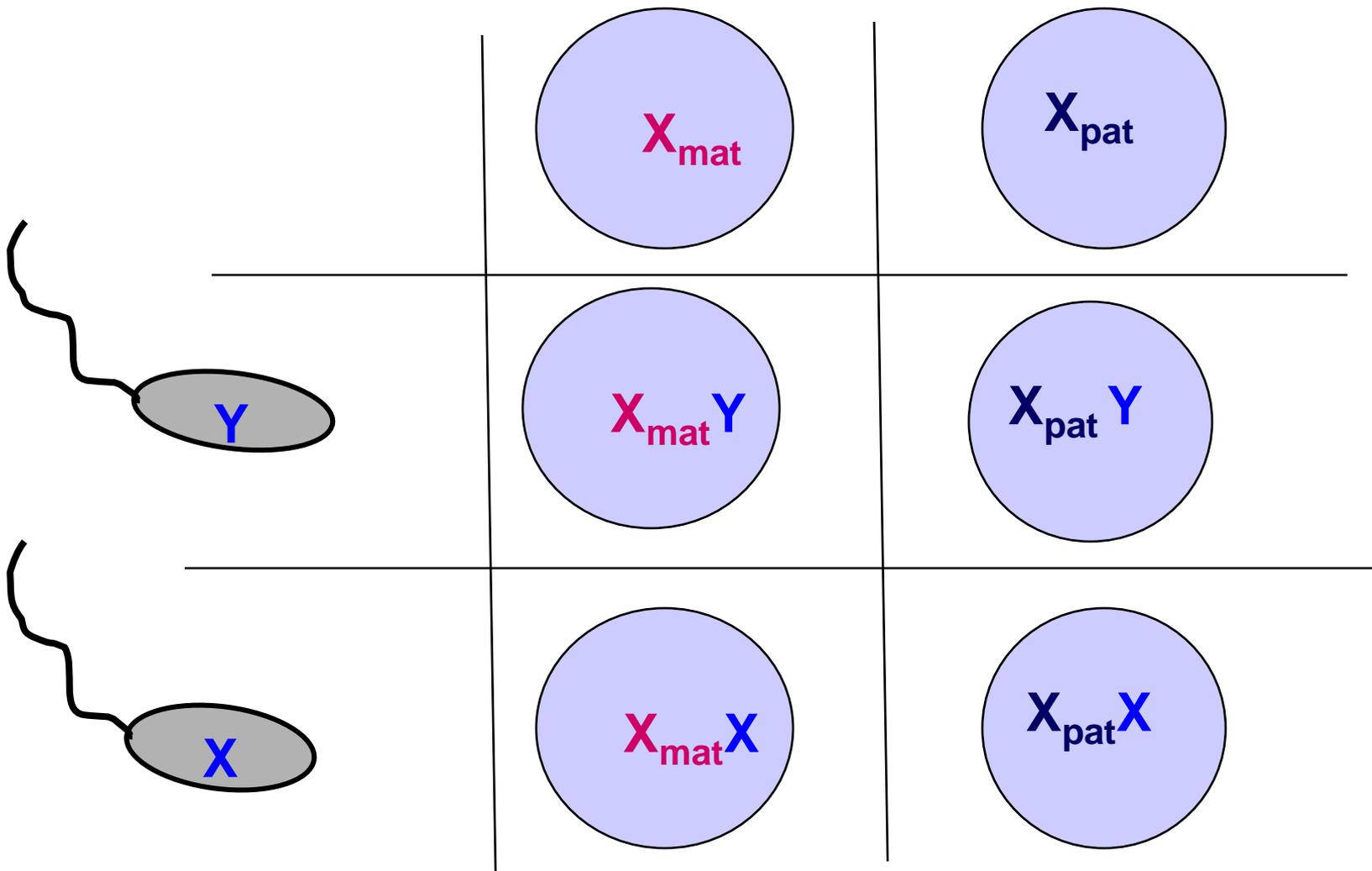
¿ AUTOSOMICA... O LIGADA AL CROMOSOMA X ?

¿ COMO DIFERENCIARLAS ?

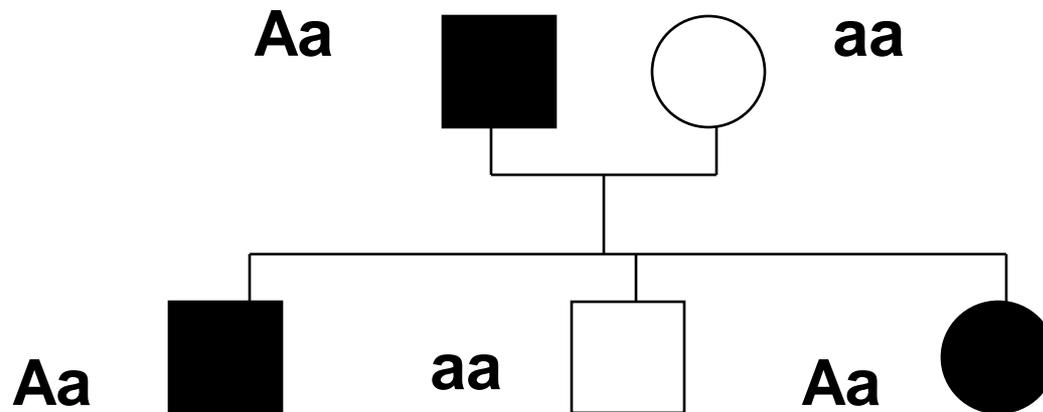
EL HOMBRE AFECTADO NUNCA TIENE HIJOS VARONES AFECTADOS.

RECORDEMOS LA DETERMINACION DEL SEXO

GENOTIPOS PARA GENES LIGADOS AL CROMOSOMA X



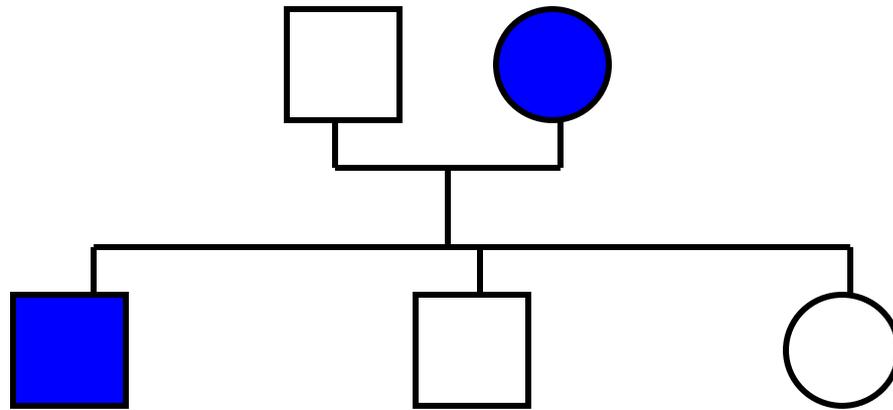
ANALICEMOS AHORA...



HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE

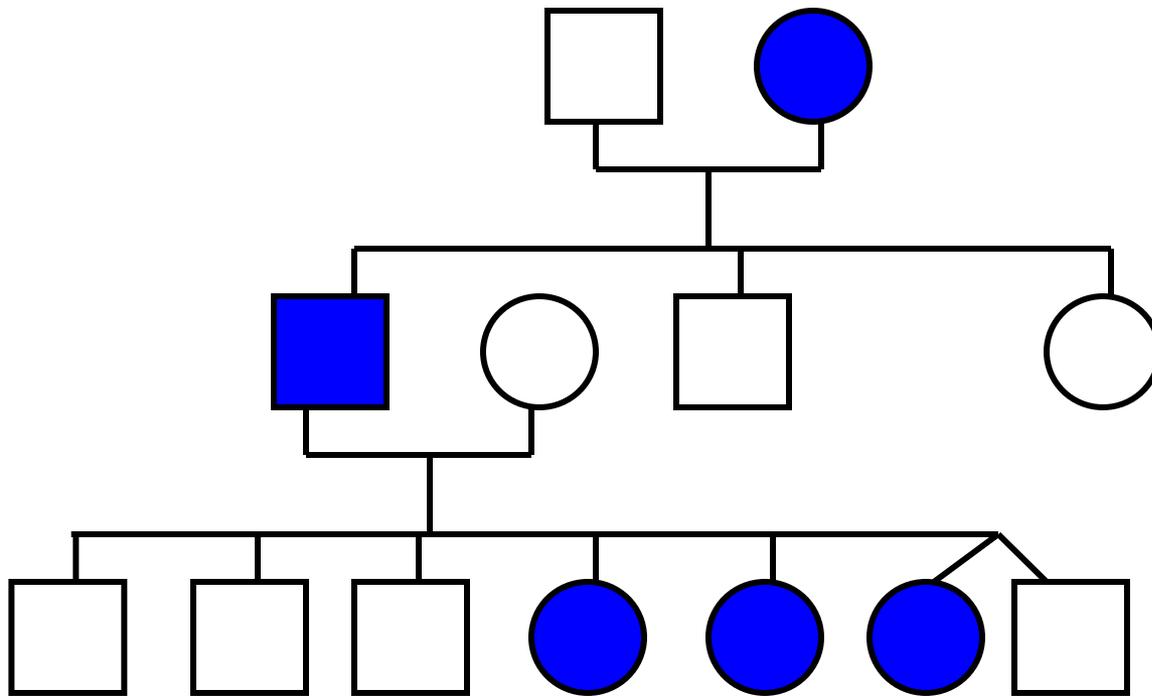
**LOS GENOTIPOS DE LOS INDIVIDUOS AFECTADOS
GENERALMENTE SON *HETEROCIGOTICOS***

OTRO EJEMPLO



? ?

Y...AHORA



HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X

GENOTIPOS PARA LAS HERENCIAS LIGADAS AL CROMOSOMA X

SI DENOMINAMOS **D** AL ALELO MUTADO CON
EXPRESION DOMINANTE Y **d** AL ALELO NO
MUTADO Y ESTOS ALELOS TIENEN SU LOCUS EN
EL CROMOSOMA **X**

ENTONCES LOS GENOTIPOS SE REPRESENTAN
ASI:



$X_D X_D$

$X_D X_d$

$X_d X_d$

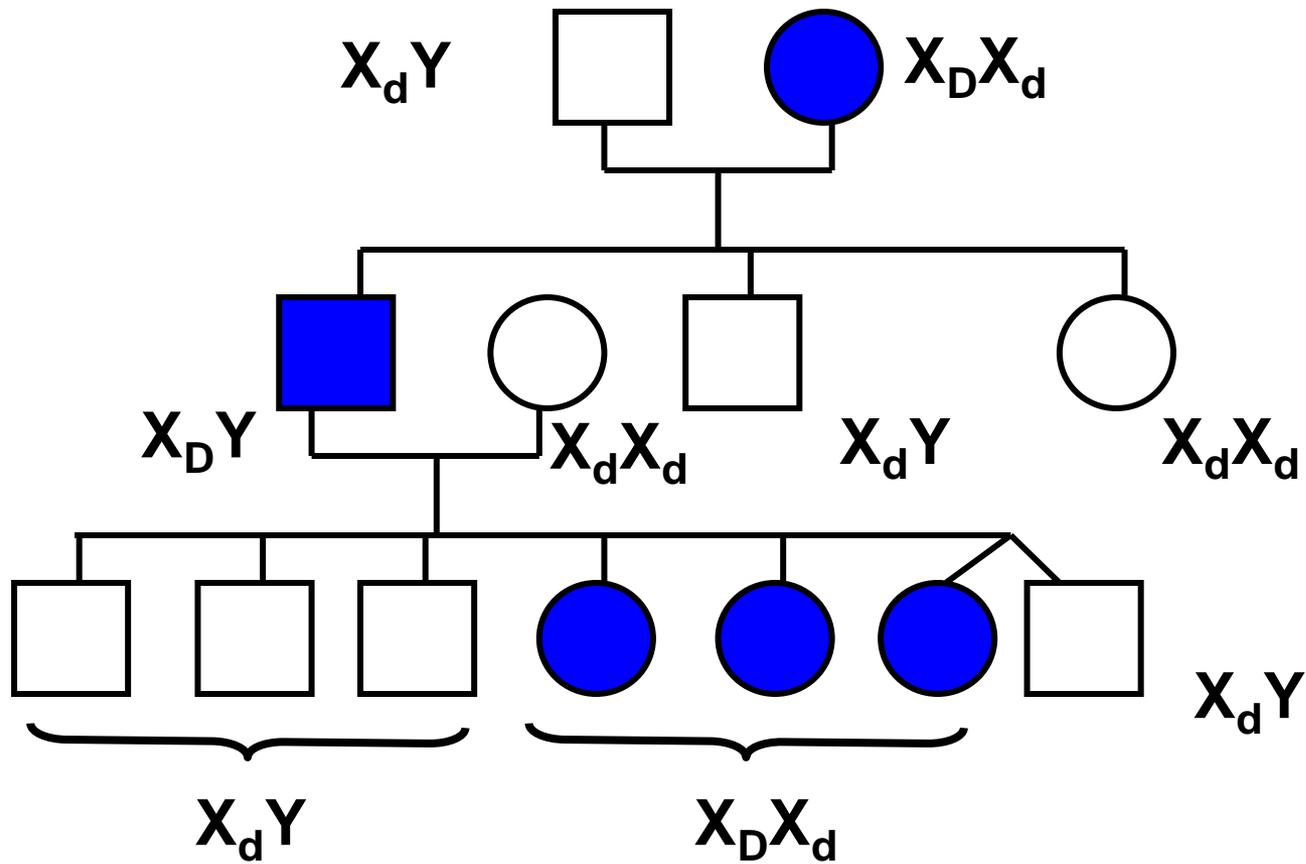


$X_D Y$

$X_d Y$

HEMICIGOTICO

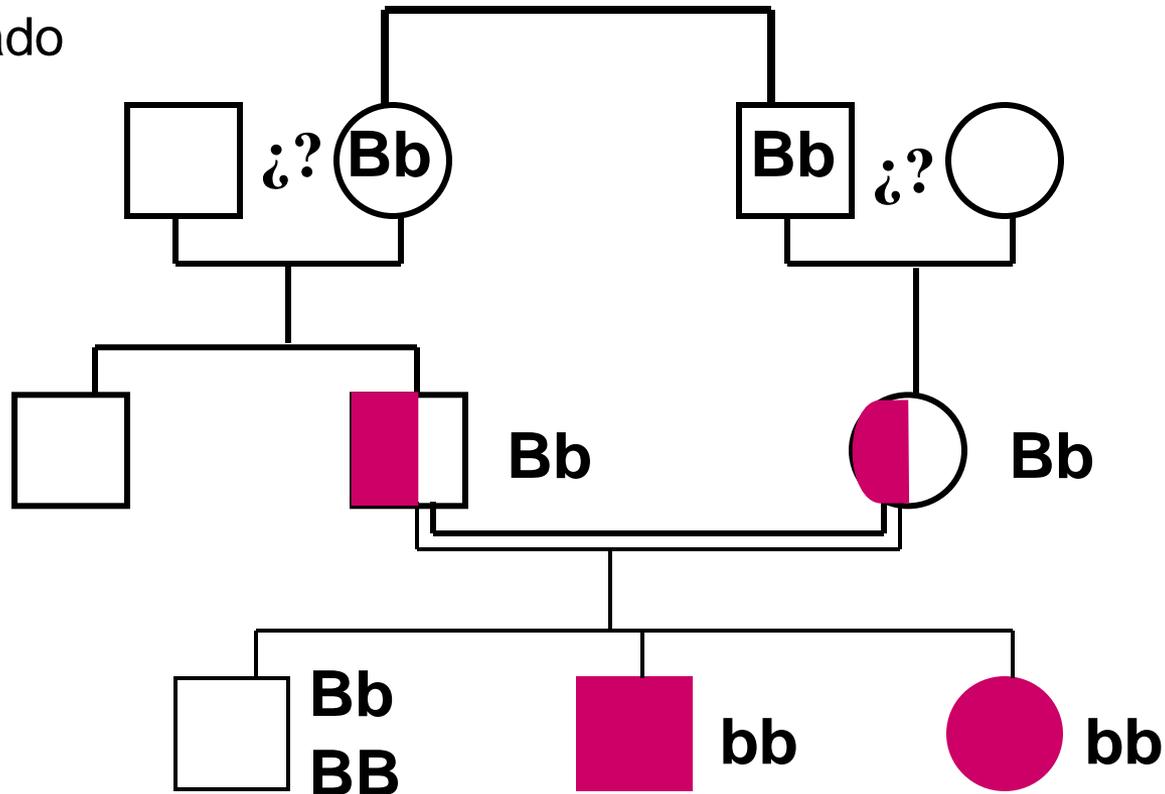
Y...LOS GENOTIPOS DE LOS INDIVIDUOS EN EL ARBOL GENEALOGICO SERAN



HERENCIAS RECESIVAS

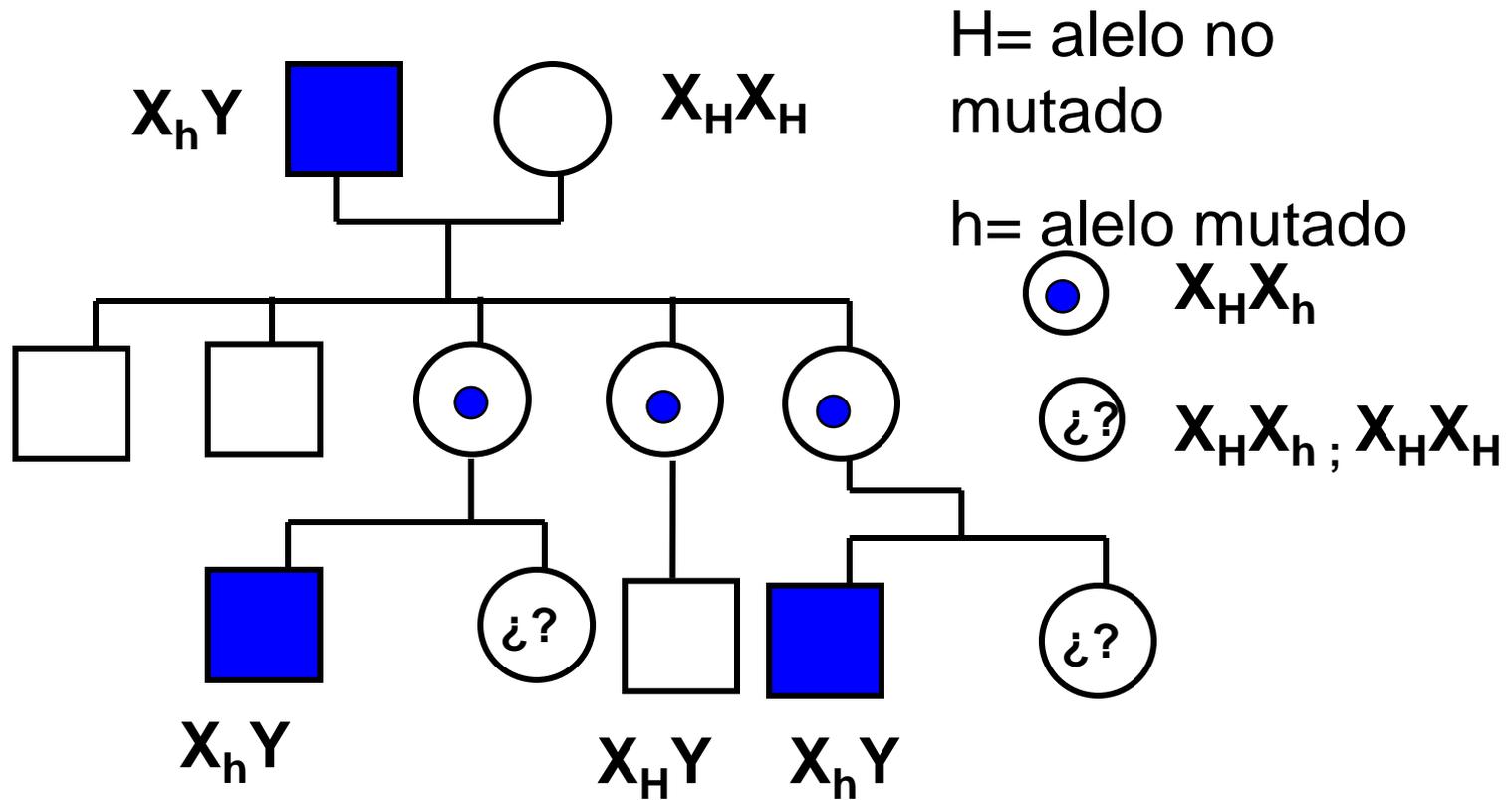
B= alelo no mutado.

b= alelo mutado

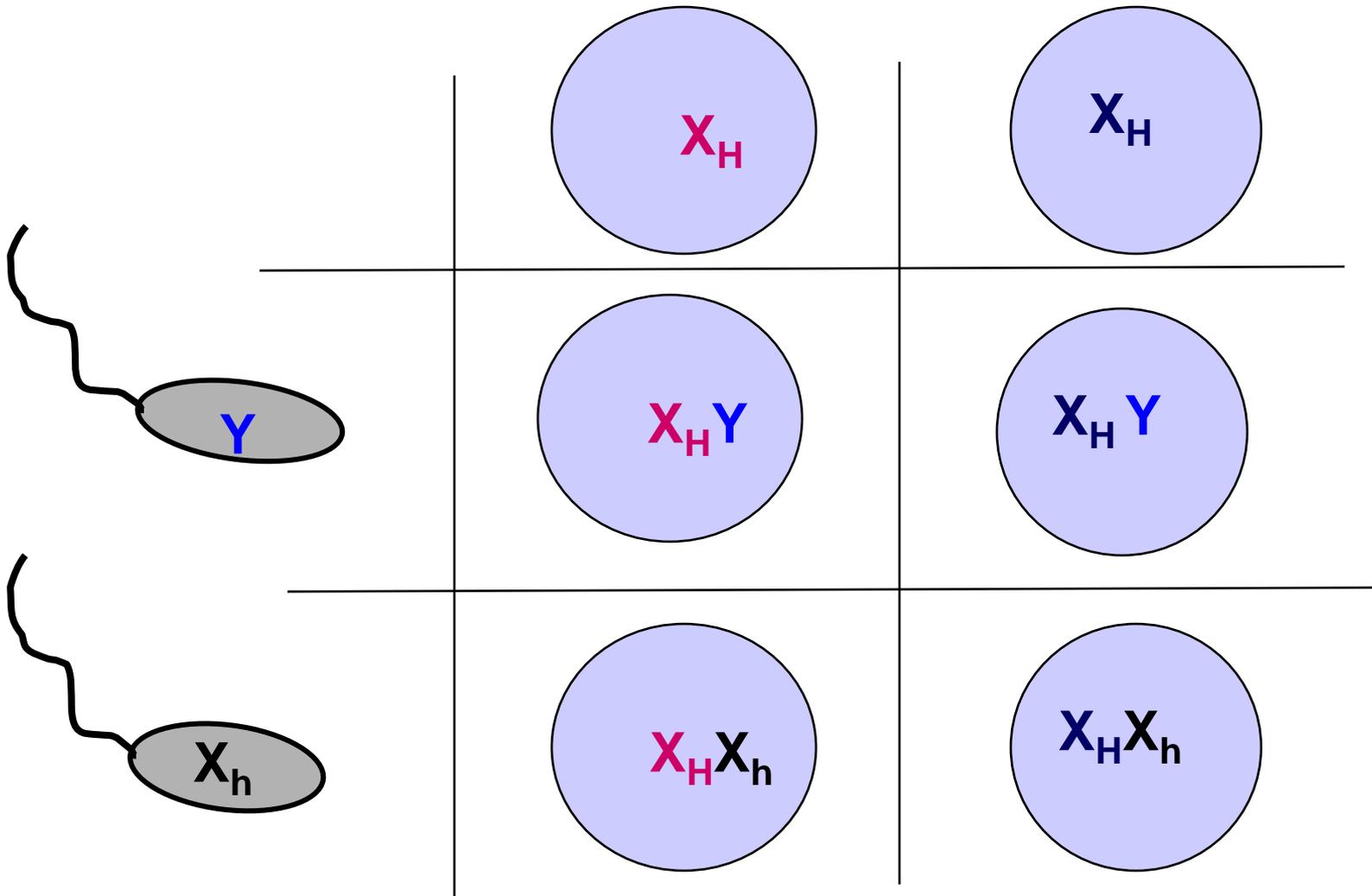


HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA

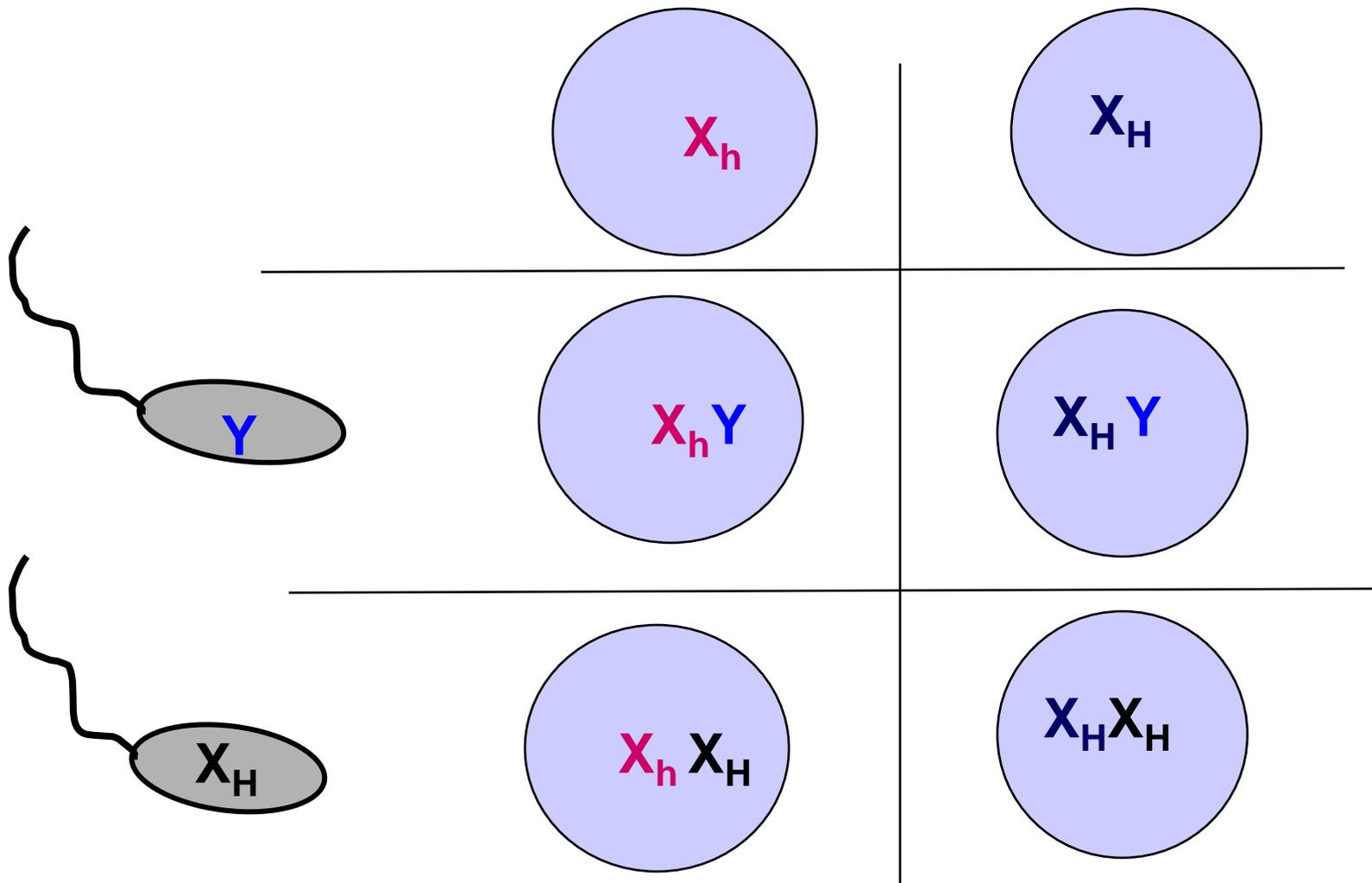
HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



CONCLUSIONES:

SON CUATRO LOS TIPOS DE HERENCIAS MONOGÉNICAS O MENDELIANAS EN EL HUMANO Y SE RECONOCEN POR:

- **LA SEGREGACION DE LOS CROMOSOMAS EN LOS QUE SE ENCUENTREN LOCALIZADOS LOS GENES O MUTACIONES EN ESTUDIO.**
- **POR LA EXPRESION DEL GEN EN SIMPLE O EN DOBLE DOSIS.**
- **POR EL ANALISIS DE LOS SEXOS INVOLUCRADOS EN LA DESCENDENCIA DE LOS VARONES.**

BIBLIOGRAFÍA:

- 1. Introducción a la Genética Médica. Lantigua A. 1ra. Ed. 2011**
- 2. Introducción a la Genética Médica Guía de Clases Prácticas y seminarios. Colectivo autores. 2011**
- 3. Bioquímica Médica. Tomo II. Cardellá-Hernández. 2da Edición. 2014**
- 4. Genética Médica. Emery's. Muller and Young, 10ma. Ed.**
- 5. Catálogo de Genes Humanos y Enfermedades Genéticas: OMIM: <http://www.omim.org/>**