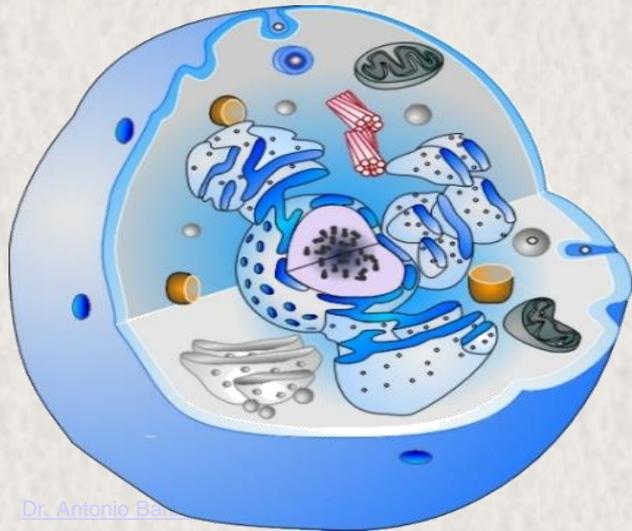


CROMOSOMAS Y GENETICA HUMANA

*Prof. Jose Albert Rojas Perdomo
Biología y Química USCO*

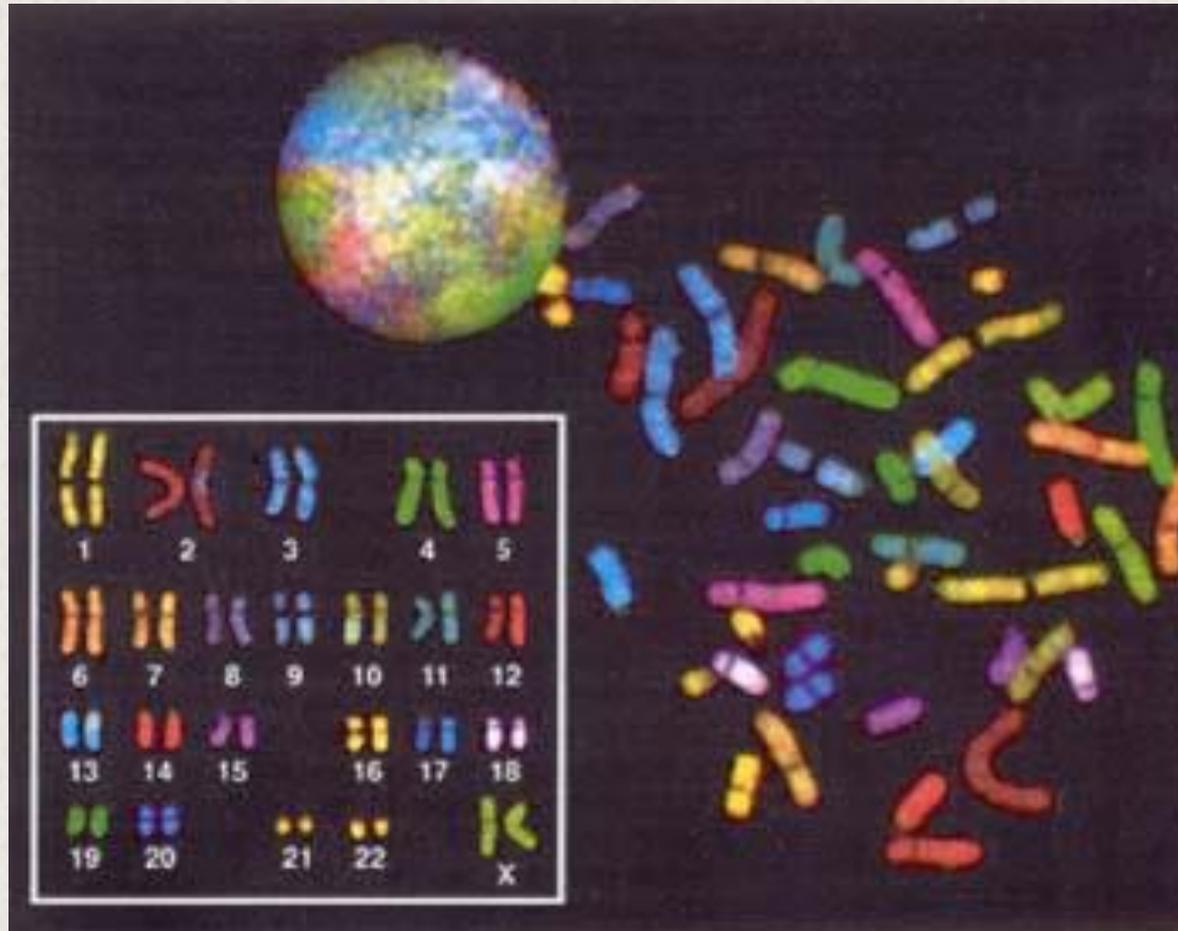
¿Dónde se encuentra el ADN?



Dr. Antonio B...

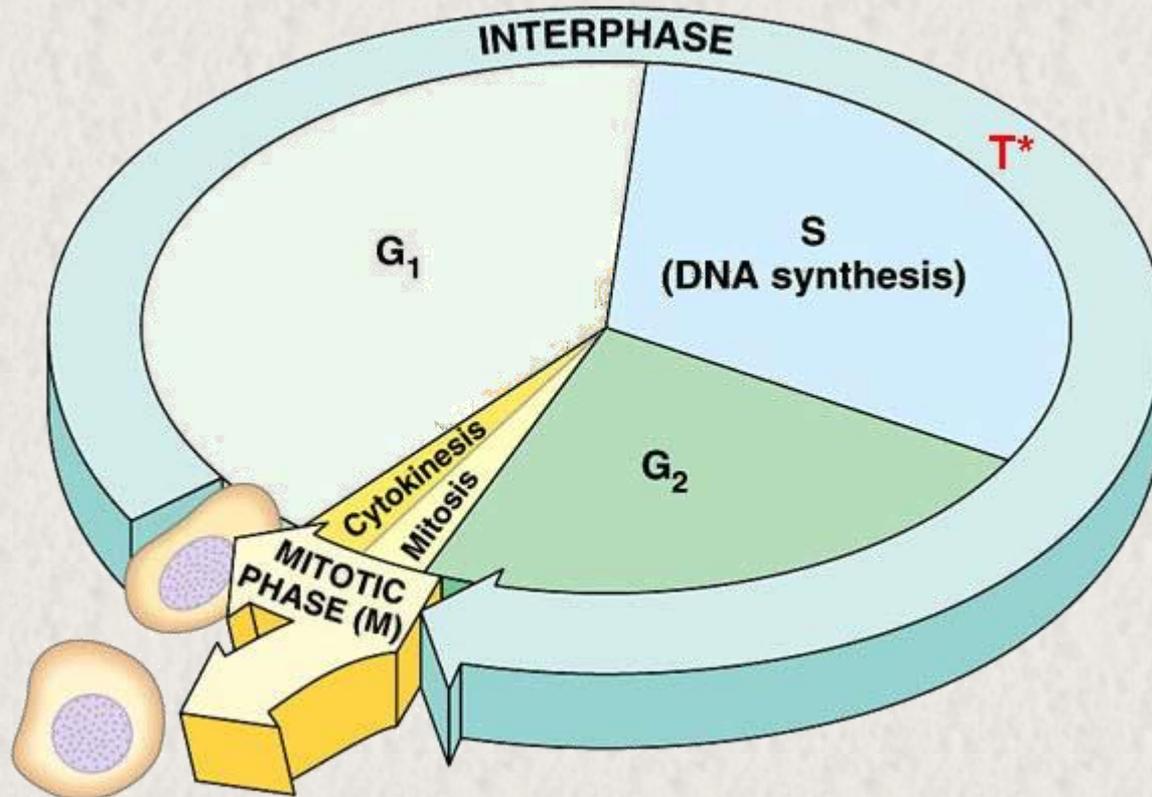


¿Cómo se miran los cromosomas Humanos?



FISH de cromosomas humanos - "*Chromosome Painting*" -> Pintado cromosómico

¿Cómo funciona el Ciclo celular?



Copyright © Pearson Education, Inc.

| Interphase | | | Mitosis |
|------------|-----|-----|---------|
| G1 | S | G2 | M |
| 5 | 7 | 3 | 1 |
| Hours | | | |
| Pro | Met | Ana | Tel |
| 36 | 3 | 3 | 18 |
| Minutes | | | |

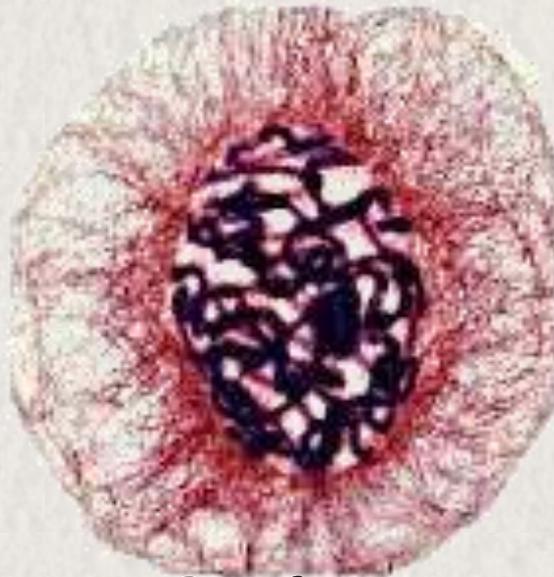
Dr. Antonio Barbadilla



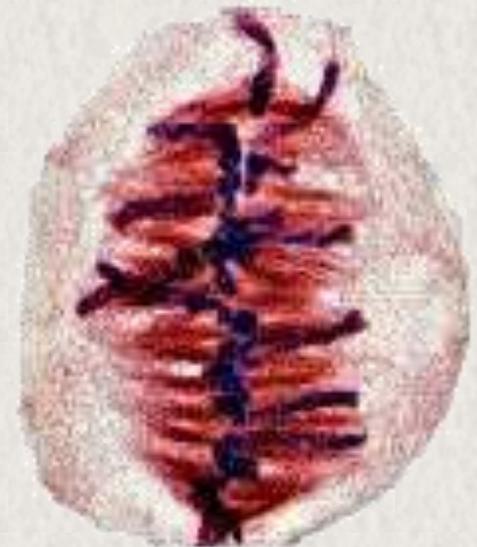
¿Cuáles son las fases de la Mitosis?



Interfase



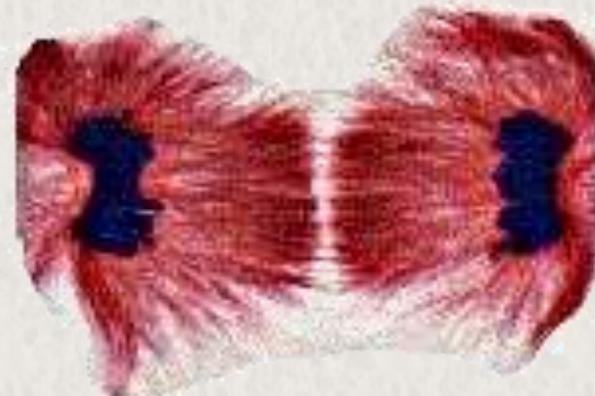
Profase



Metafase



Anafase



Telofase

Etapas de la mitosis

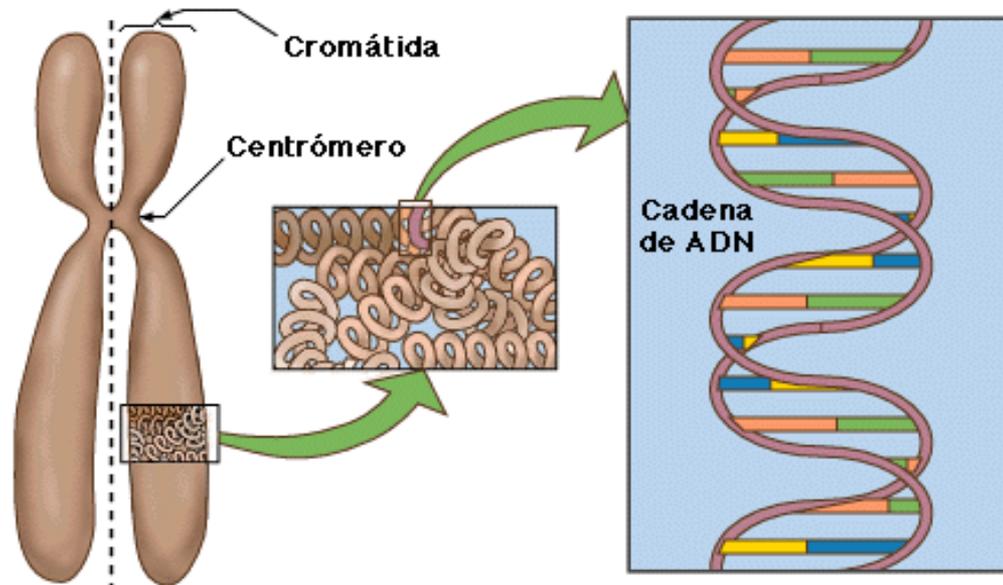
GLOSARIO:

Centrómero: La parte central del cromosoma, los brazos cortos se simbolizan con **p** y los largos con **q**.

Telómeros: Son partes terminales de los cromosomas que tienen repetidas unidades de ADN

Cromosomas Satélites: Son cromosomas que presentan trozos de cromatina adheridos

Cromátidas hermanas: son las dos porciones del cromosoma que se dividen en los procesos de reproducción celular



Histonas y cromatina: Son proteínas que permiten el enrollamiento y condensación de los cromosomas dentro del núcleo de la célula

Cromosoma, nombre que recibe una diminuta estructura filiforme formada por ácidos nucleicos y proteínas presente en todas las células vegetales y animales.

Células somáticas: son células corporales y poseen 46 cromosomas (diploides, $2n$)

Células Sexuales: Gametos, poseen 23 cromosomas (haploides, n)

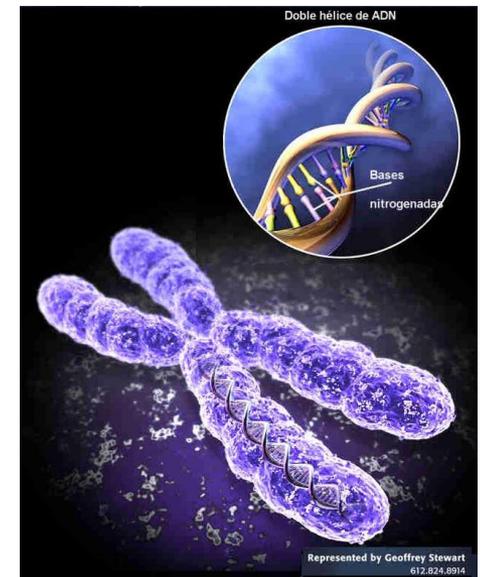
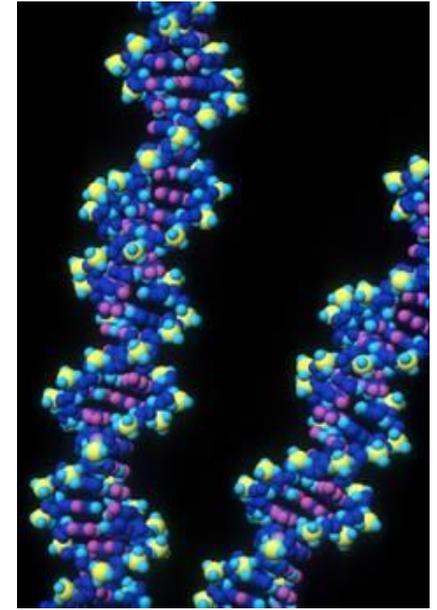
Cromosomas homólogos: 2 cromosomas idénticos que poseen genes en la misma posición

Locus: Nombre que recibe la posición de un gen dentro de un cromosoma

Entrecruzamiento: Fenómeno que ocurre en la meiosis en donde los genes de los cromosomas se recombinan.

Meiosis: Proceso de formación de células sexuales (mitad de la carga genética)

Mitosis: Proceso de reproducción celular, origina células somáticas ($2n$)



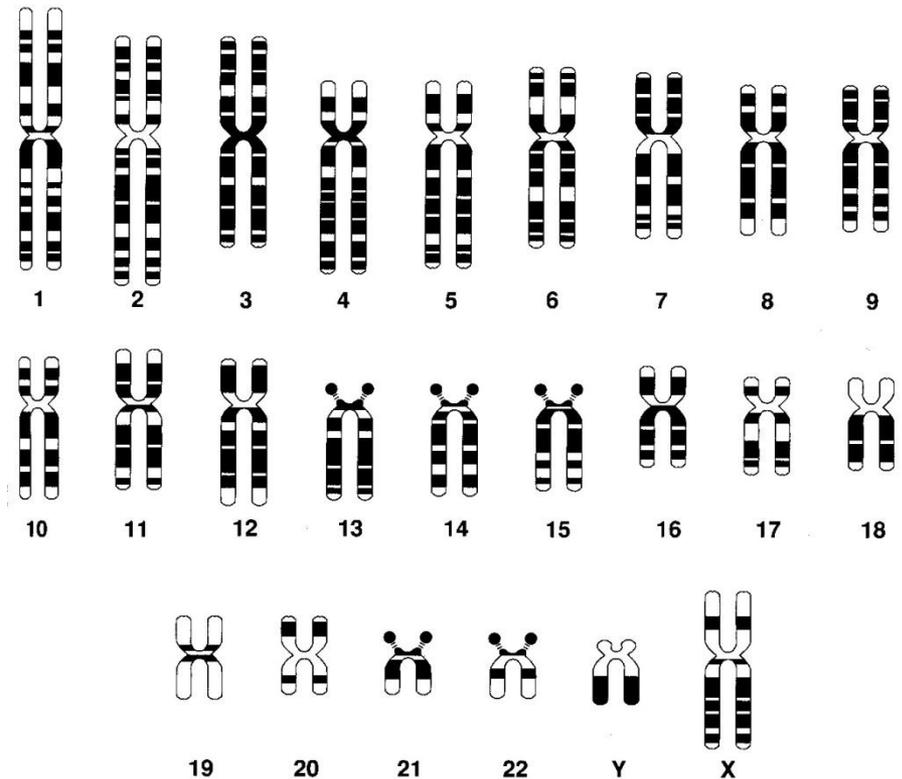
Teoría cromosómica de la herencia

- Los genes se encuentran en los cromosomas
- El lugar que ocupa un gen en un cromosoma se denomina *locus*
- Walter Sutton y Theodor Boveri. Establecieron el comportamiento de los F. Hereditarios son similares a la meiosis

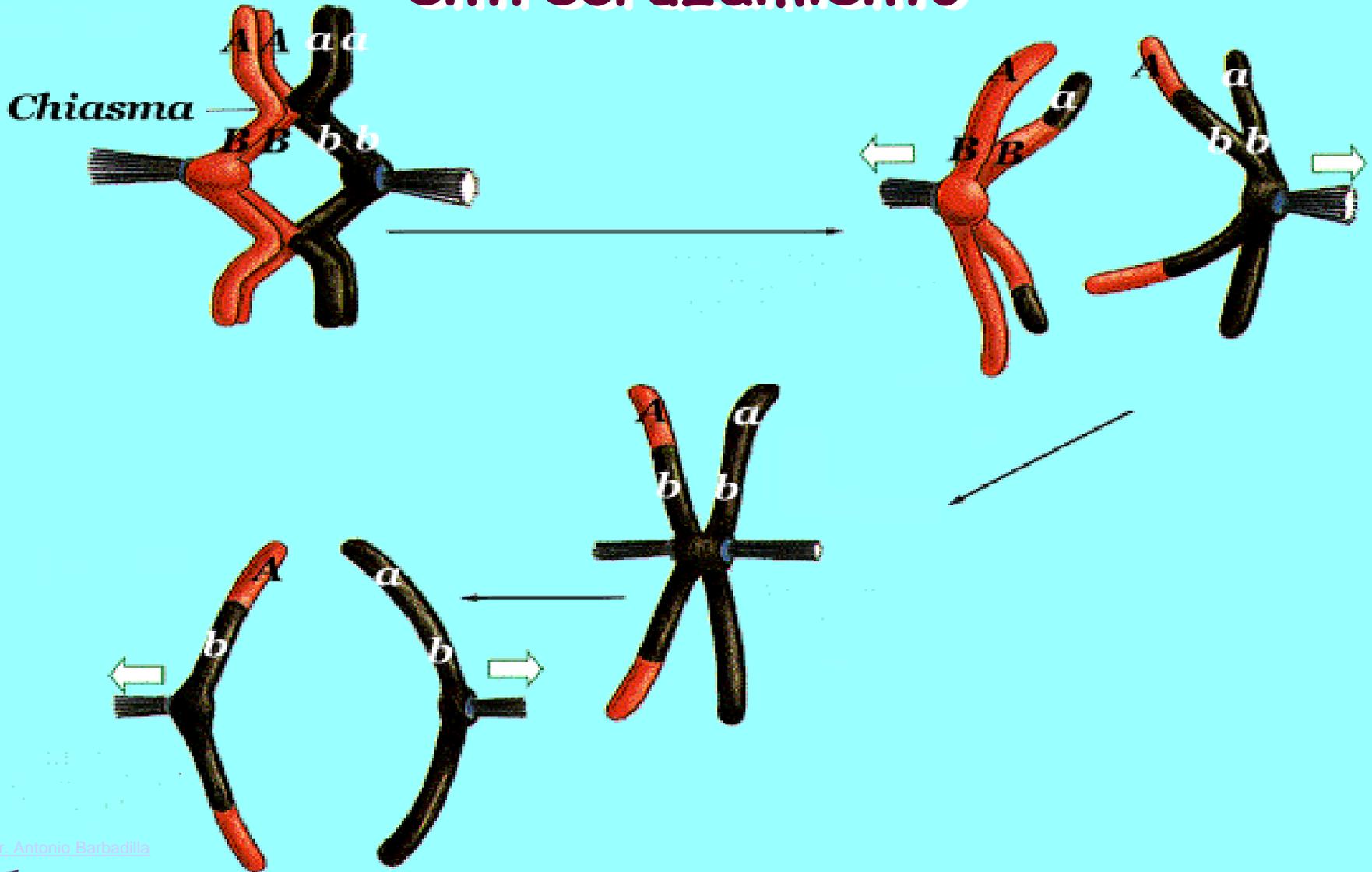
✓ Cromosomas Células somáticas:
46

✓ Gametos => Células sexuales: 23
Cada CROMOSOMA tiene un par Homólogo

✓ Meiosis: Ocorre un entrecruzamiento de estos genes



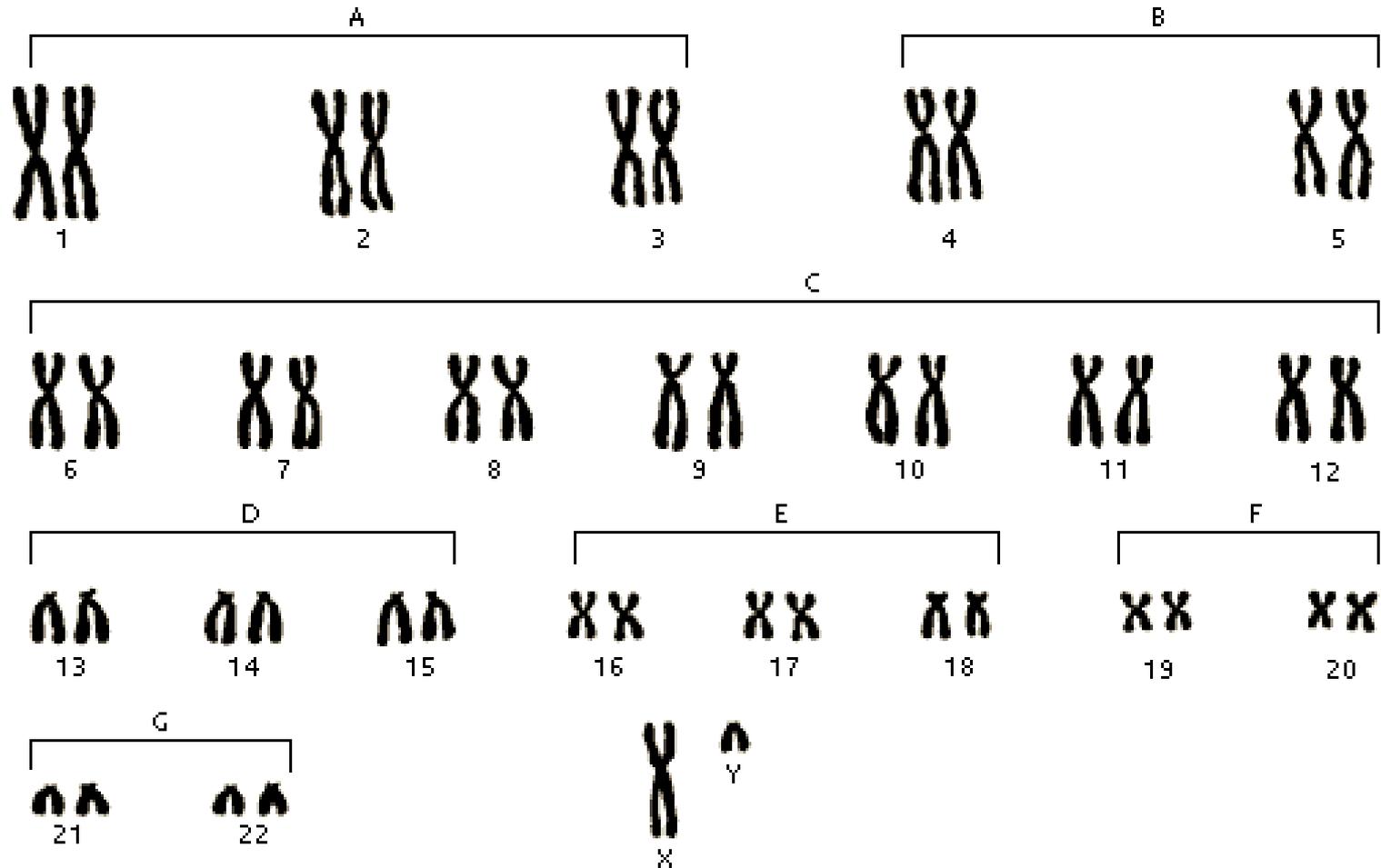
Consulta qué ocurre en la Meiosis y el entrecruzamiento



Número de cromosomas (2n) de algunas especies

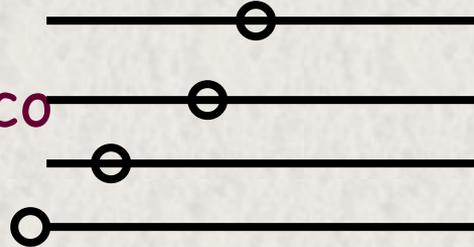
| Especie | 2n |
|--|-----------|
| Ser humano (<i>Homo sapiens</i>) | 46 |
| Guisante (<i>Pisum sativum</i>) | 14 |
| Mosca fruta (<i>Drosophila melanogaster</i>) | 8 |
| Ratón doméstico (<i>Mus musculus</i>) | 40 |
| Lombriz intestinal (<i>Ascaris</i>) | 2 |
| Paloma (<i>Columba livia</i>) | 80 |
| Boa constrictor (<i>Constrictor constrictor</i>) | 36 |
| Grillo (<i>Gryllus domesticus</i>) | 22 |
| Azucena de trompeta (<i>Lilium longiflorum</i>) | 24 |
| Helecho indio (<i>Ophioglossum reticulatum</i>) | 1260 |

CAREOTIPO, conjunto de características que se toman en cuenta para identificar un juego cromosómico en particular. Visibilidad de cromosomas durante la metafase; tamaño comparativo, forma y morfología de los distintos cromosomas.



Topografía de los cromosomas metafásicos

- Tamaño del cromosoma
- Posición del centrómero
 - **Metacéntrico**: Cuando los brazos son iguales y solo se dividen por el centrosoma
 - **Submetacéntrico**
 - **Acrocéntrico**
 - **Telocéntrico**
- Distribución de la heterocromatina
 - Eucromatina
 - Heterocromatina
- Distribución (patrón) de bandas: bandas Q (Quinacrina), G (Giemsa) y R (Giemsa inversa)



Tipos de herencia en el ser humano

De acuerdo al tipo de cromosoma implicado en la herencia, esta puede ser de dos tipos

Autosómica: Cuando la característica hereditaria se encuentra en los cromosomas somáticos (Autosomas)

Alosómica: Cuando las características hereditarias se encuentran en cromosomas sexuales (Alosomas)



La herencia autosómica se puede clasificar en:

Autosómica Dominante: Se presenta cuando el rasgo se encuentra en los 22 cromosomas autosómicos (somáticos), Se asocia a un único gen en un único cromosoma, se observa de igual forma en hombres y mujeres y cumple con las leyes mendelianas

Ej: Enrollar la lengua en U

Tener el lóbulo de la oreja separado de la cabeza

Pulgar curvo hacia atrás

Pelo rizado

Pestañas largas

ALGUNAS ENFERMEDADES RELACIONADAS CON GENES ALELOS DOMINANTES:

La polidactilia es un trastorno genético donde un humano nace con más dedos en la mano o en el pie de los que le corresponde.

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno en el cual las neuronas en ciertas partes del cerebro se desgastan o se degeneran. La enfermedad se transmite de padres a hijos.

La enfermedad de Von Hippel (VHL) es un síndrome familiar de predisposición al cáncer, asociado a una variedad de tumores, principalmente de retina y de cerebelo.

Autosómica Recesiva: Estas características además de cumplir con las condiciones anteriores, para que se manifieste debe provenir de un genotipo homocigoto recesivo (aa). Los portadores no manifiestan el carácter, pero si lo pueden heredar a otros descendientes, no se observa herencia vertical si no que se pueden saltar una generación.

- Tener el lóbulo de la oreja pegado a la cabeza
- Pulgar recto
- No Poder enrollar al lengua
- Pulgar recto
- Pelo liso
- Pestañas cortas

Este tipo de herencia aumenta si existe un grado de consanguineidad.



Attached lobes



Detached lobes

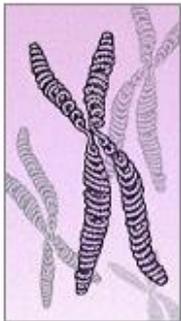
• **Alelos múltiples:** Cuando en una población existen dos formas diferentes de un mismo gen, se denomina alelos múltiples. Organismos diploides pueden tener dos de esos de alelos para un gen. Estas variaciones se dan porque ocurren mutaciones por ejemplo el color del pelaje de los conejos: Albinos, con manchas y oscuros

• **Caracteres Poligénicos:** Cuando la herencia depende de la interacción de varios genes. Cada gen aporta un pequeño cambio al fenotipo. Ejemplo: La Estatura



Cromosoma

ADN



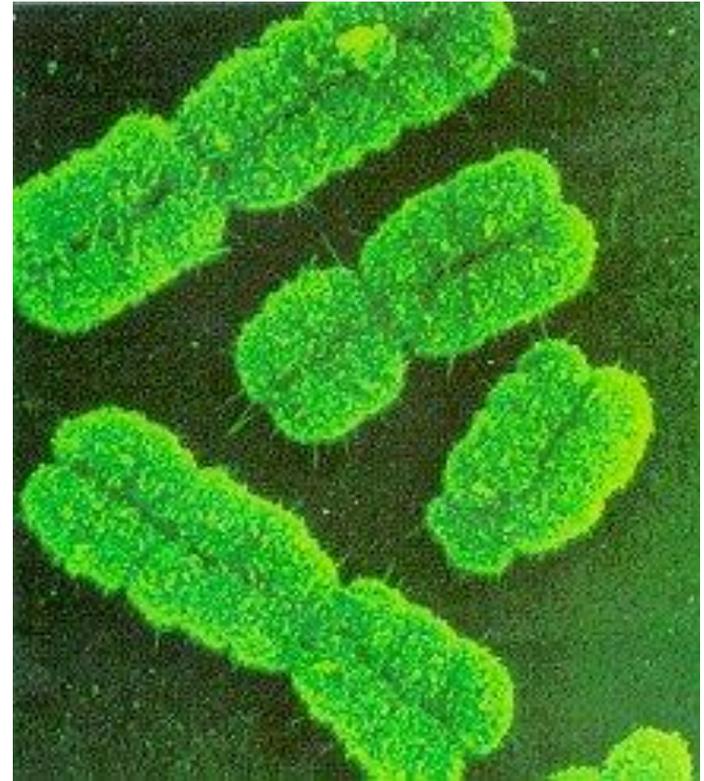
ADAM.



•**Pleitropía:** Son genes de largo alcance. Es decir un mismo gen es el responsable de varios fenotipos, diferentes y no relacionados. Ejemplo: El color blanco del pelo de los gatos influye en el color de los ojos y los oídos. Los gatos blancos en su mayoría tienen ojos azules y son Sordos.



•**Epístasis:** Es cuando un gen enmascara o interfiere en la expresión de otro. Se presenta por dos genes ubicados en distintos locus. Ejemplo la Cresta de los Gallos está definida por dos genes

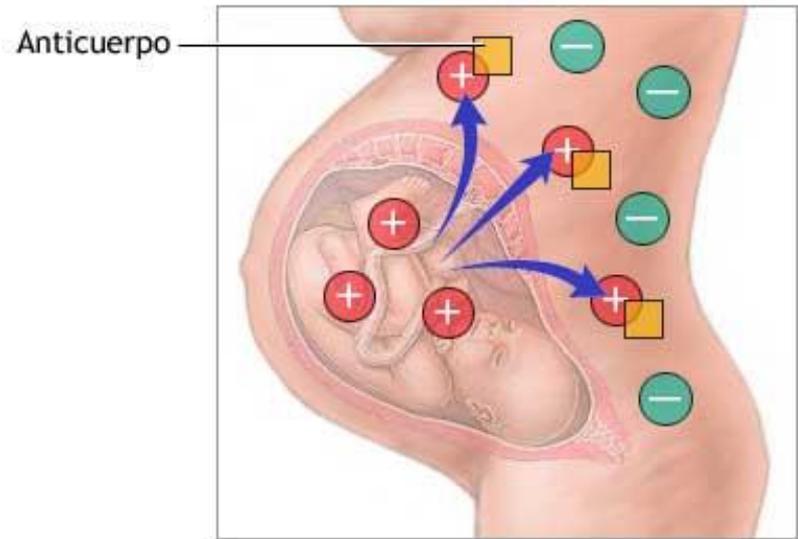
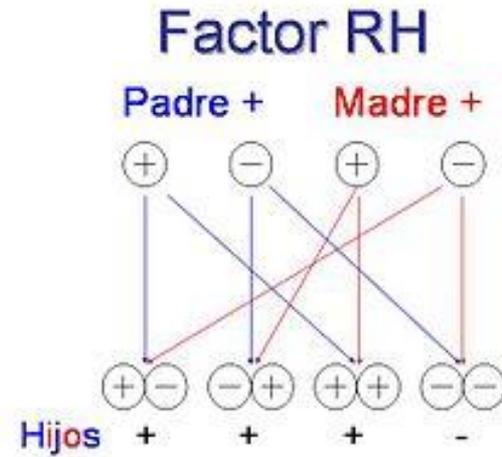


• **Factor Rh:** Presenta herencia autosómica, Dominante. El Rh+ Dominante sobre el Rh-.

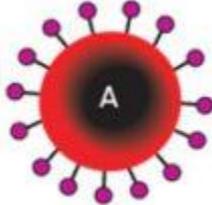
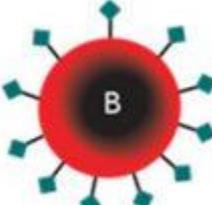
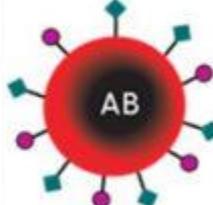
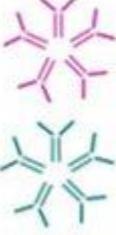
• EL Rh+ determina la expresión de una proteína llamada Antígeno D, en la superficie de los glóbulos rojos.

• Un antígeno es una sustancia capaz de estimular el sistema inmune para la producción de anticuerpos. El Rh - no expresa esa proteína.

• En las transfusiones sanguíneas si una persona Rh- recibe sangre con Rh+ producirá anticuerpos contra ese antígeno



• **Herencia de los Grupos Sanguíneos:** Se presenta por un tipo de herencia llama Codominancia. Es cuando se expresan ambos genes al tiempo. No se sabe cual es dominante. Ejemplo Grupo de Sangre AB

| | Grupo A | Grupo B | Grupo AB | Grupo O |
|--------------|--|--|--|---|
| Glóbulo rojo |  |  |  |  |
| Antígeno |  A |  B |  A y B | Ninguno |
| Anticuerpo |  Anti B |  Anti A | Ninguno |  Los dos |