



TEMA 3 GUIA 3.1

TIPOS DE HERENCIA MENDELIANA DE MUTACIONES SIMPLES Y LA DETERMINACION DEL SEXO.

Esta Guía de Estudio está diseñada para que el alumno, con los conocimientos que posee de acuerdo al orden de las actividades precedentes, sea capaz de forma razonada, de hacer su propia clasificación sobre los tipos de herencias mendelianas que pueden existir en el humano apoyándose además en los contenidos expuestos en el Capítulo 9 del texto Introducción a la Genética Médica.

Los aproximadamente 50 000 genes que se estima codifican los caracteres humanos, están situados en cualquiera de sus 23 cromosomas haploides, reflexionar sobre las particularidades que esta localización tendrá en relación con el tipo de cromosoma y su participación en la diferenciación sexual, es el objetivo de las siguientes preguntas.

- ¿Cómo pueden ser clasificadas las herencias de simples mutaciones en el humano atendiendo su localización en los cromosomas?
- De acuerdo a la expresión de estos genes en el fenotipo ¿cómo completaría usted la clasificación que propone para la pregunta anterior?
- ¿Qué papel fundamental tiene el cromosoma Y en el genoma humano?
- Describa la estructura génica del cromosoma Y.
- ¿Qué diferencias hay entre el cromosoma Y, el cromosoma X y los cromosomas autosómicos que pudieran necesitar, para el análisis de los tipos de herencia que ha propuesto, conocer el sexo del individuo afectado?
- ¿Cómo pueden ser los genotipos para el sexo masculino y el femenino en las herencias ligadas al cromosoma X?
- ¿Por qué las proteínas expresadas por genes cuyos loci se encuentran en el cromosoma X, tienen igual concentración de dosis en la mujer que tiene sus dos cromosomas X y en el hombre donde solo hay uno?
- ¿Se comportarán de forma diferente la herencia de los loci que se encuentren en la regiones pseudoautosómica de los cromosomas X y Y? ¿Qué papel tienen estas regiones de ADN de estos cromosomas sexuales?

Prepararse para esta clase teórico práctica implica conocer los símbolos que se utilizan para la confección del árbol genealógico y que puede encontrar en su propio libro de texto.

- Confeccione el árbol genealógico de su familia de no menos de tres generaciones, partiendo de usted como propósitus.
- Confeccione el árbol genealógico siguiendo la siguiente historia:
José y María son una pareja de longevos de 110 y 108 años respectivamente que tuvieron 8 hijos, José R de 90 años, Ramón de 88 años, María del C de 87, Juana de 86, Angela de 84 años, Eduardo de 83 años, Josefina de 81 años, Daniel el más pequeño de 79 años. A su vez José R tiene cuatro hijos varones, de 69, 67 que cada uno tiene una

hija de 50 y 49 años, y un par de gemelos monocigóticos de 66 años, que no tuvieron hijos; Ramón sólo tuvo una hija que actualmente tiene 63 años y que tiene dos hijas de 39 y 25 años respectivamente que no tienen hijos; María del C tiene dos hijos varón y hembra de 61 y 59 años que no tuvieron hijos; Juana tiene tres hijos dos varones de 60 y 58 años respectivamente que no tuvieron hijos, mientras que la hija tiene 57 años, tiene tres hijos dos varones gemelos monocigóticos de 32 años que no tienen hijos y una hija de 28 años que tiene una bebita de un año; ni Angela, ni Eduardo ni Josefina tuvieron hijos; Daniel tiene cuatro hijos dos hembras gemelas monocigóticas de 54 años que cada una tiene un hijo de 25 y 24 años respectivamente y dos varones de 40 y 38 años que no tienen hijos.