PRINCIPIOS MENDELIANOS

Alelos múltiples: Existen caracteres que vienen determinados por más de dos alelos, pero los individuos presentan sólo dos de ellos ocupando los locus correspondientes en los cromosomas. Variantes alternativas de un mismo gen (ABO).

Herencia intermedia: Es la mezcla de dos caracteres en la expresión (Heterocigotos es intermedio, color de piel).

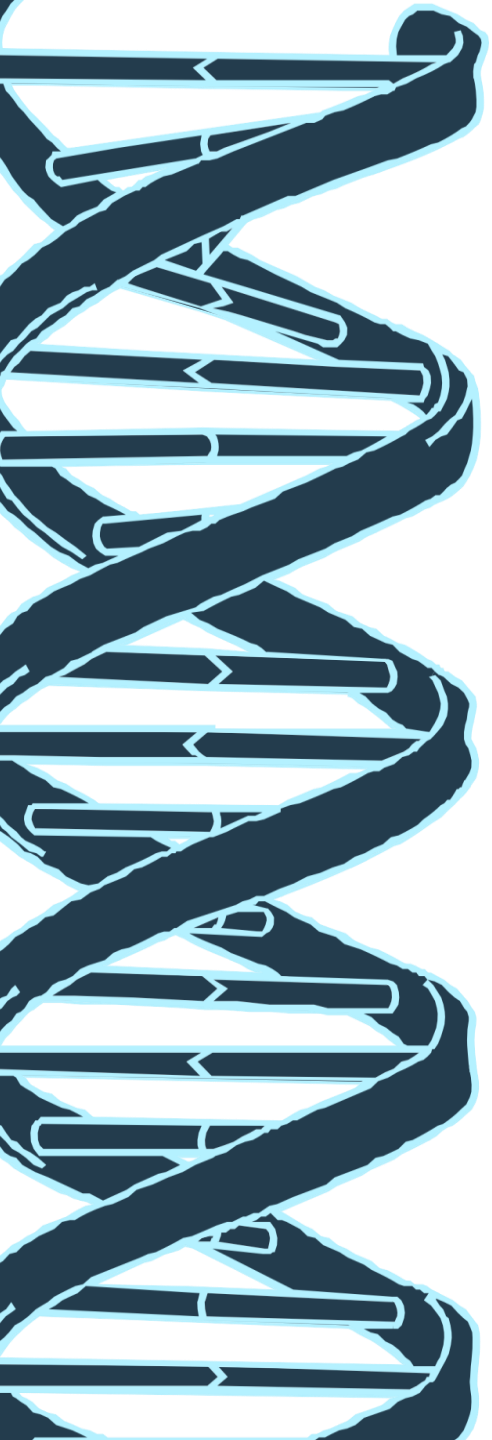
Codominancia: Comparten dominancia. Ambos alelos se expresan, pero independientemente.

P1. Línea parental o progenitores.

F1. Primera generación filial.

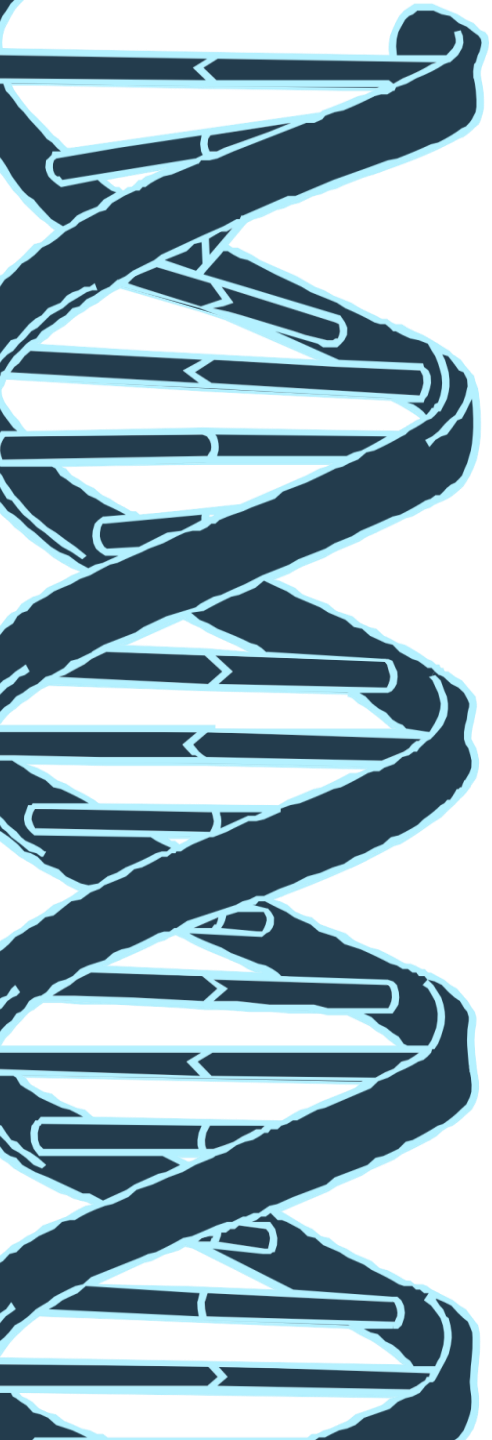
F2. Segunda generación filial (F1xF1)

Proporción genotípica: Relación existente de genotipos iguales o diferentes observados en una progenie.



Los experimentos de Mendel demuestran que…

La herencia se transmite por elementos particulados y sigue normas estadísticas sencillas.

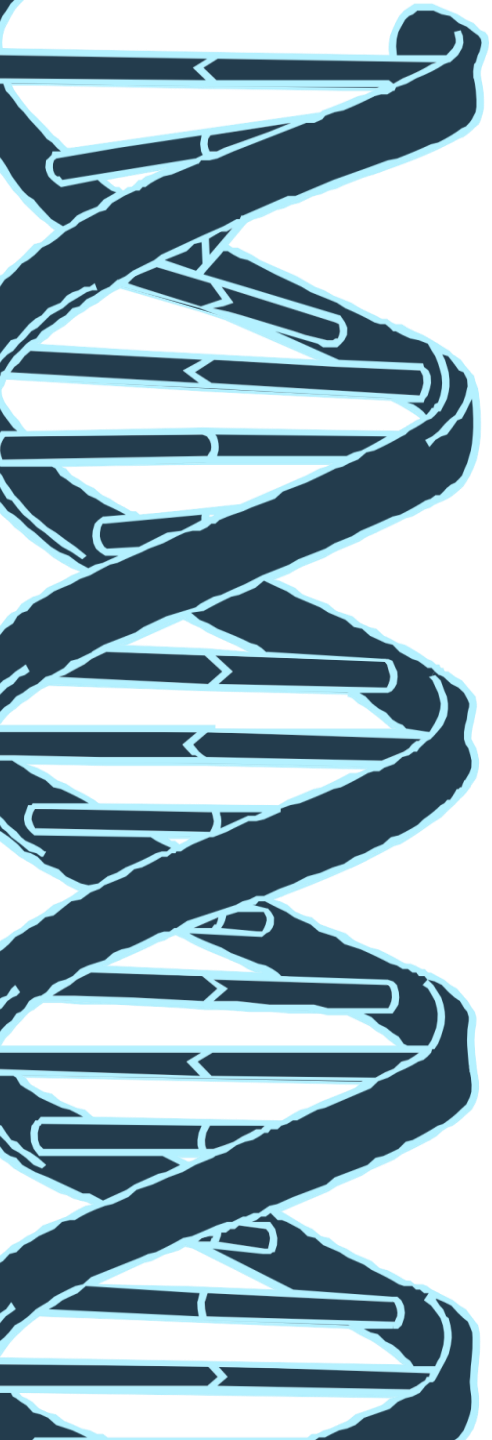


- Pleitropía: hay genes que pueden afectar diversas características de otros genes.

- Epistasis: los alelos de un gen pueden encubrir y afectar la expresión de los alelos de otro gen.

- **Ligamiento al sexo: está asociada a los genes que contienen el cromosoma X de los seres humanos y que generan diferentes patrones de herencia.**

Cuadros de Punnett; árbol genealógico



1. Predicción de Enfermedades Genéticas

2. Consejería Genética

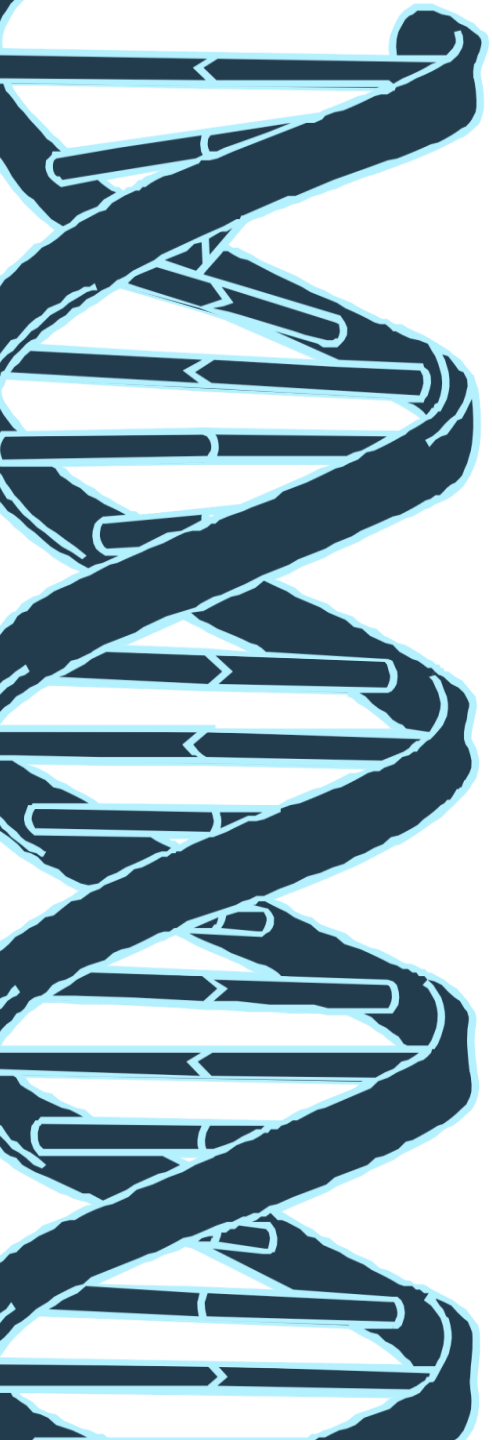
En el caso de una pareja que tiene un hijo con una enfermedad hereditaria, como la enfermedad de Huntington (autosómica dominante), donde:

H** = alelo dominante (enfermedad)
h** = alelo recesivo (saludable)

Si uno de los padres es afectado (Hh) y el otro es sano (hh), se puede usar un cuadro de Punnett para determinar la probabilidad de que sus hijos hereden la enfermedad:

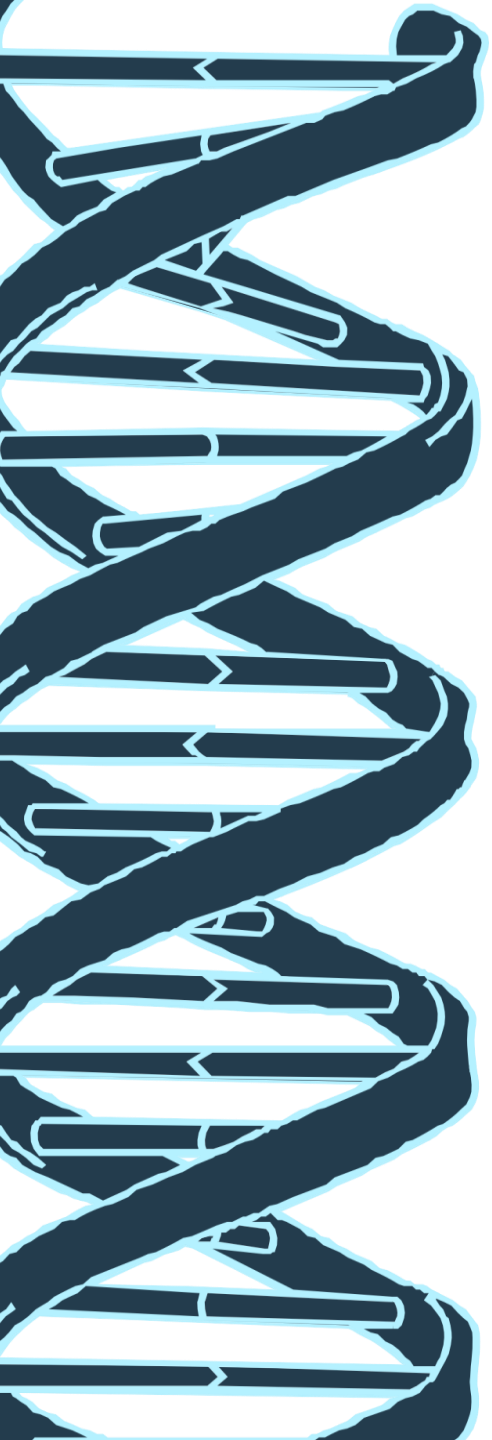
Genotipo	Probabilidad
Hh	50%
hh	50%

Esto indica que hay un 50% de probabilidad de que un hijo tenga la enfermedad y un 50% de probabilidad de que no la tenga.



3. Estudio de Rasgos Multifactoriales

- Algunas condiciones de salud, como la diabetes tipo 2 o la hipertensión, son influenciadas por múltiples genes y factores ambientales.
- Aunque Mendel se centró en rasgos simples, sus principios pueden aplicarse a rasgos más complejos.
- Se pueden realizar estudios familiares para identificar patrones de herencia y evaluar el riesgo en miembros de la familia.



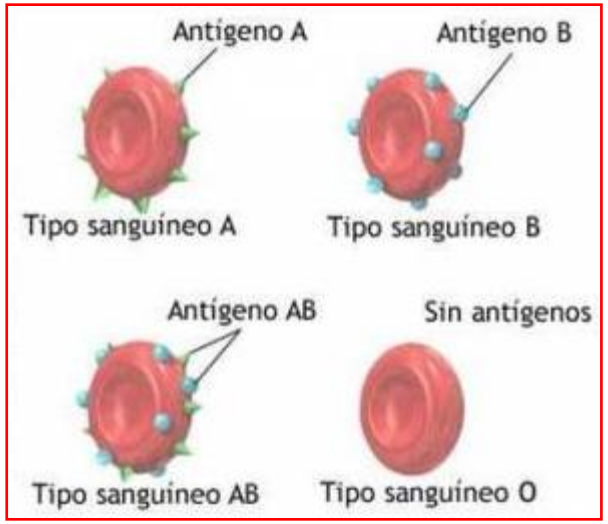
3. Estudio de Rasgos Multifactoriales

- Algunas condiciones de salud, como la diabetes tipo 2 o la hipertensión, son influenciadas por múltiples genes y factores ambientales.
- Aunque Mendel se centró en rasgos simples, sus principios pueden aplicarse a rasgos más complejos.
- Se pueden realizar estudios familiares para identificar patrones de herencia y evaluar el riesgo en miembros de la familia.

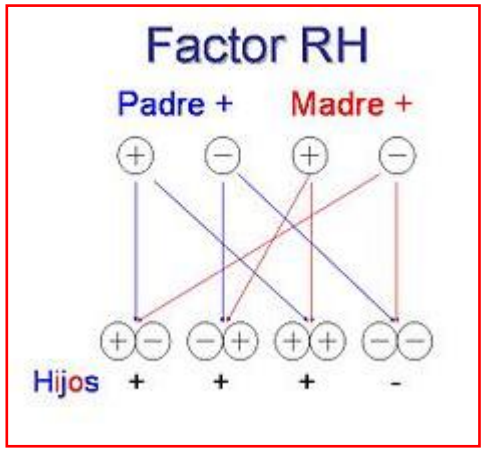
Herencia de Grupos Sanguíneos

Genotipo	Fenotipo	De quiénes puede recibir sangre	A quiénes puede donar sangre
$I^A I^A$	A	A, O	A, AB
$I^A i$	A	A,O	A, AB
$I^B I^B$	B	B, O	B, AB
$I^B i$	B	B, O	AB
$I^A I^B$	AB	A, B, AB, O	AB
i i	O	O	A, B, AB, O

Tres alelos diferentes: I^A , I^B, i
Para **6** genotipos posibles



Ejemplo:



AUTOSÓMICAS

Polidactilia

Enfermedad que se manifiesta con alelos dominantes (Pp, PP).

Ejercicio: Polidactilia (dominante) y normal (recesivo)

Enferma: Pp, PP
Normal: pp ó nn

Diagramas de Punnett (basa su resultado en probabilidades)

1.

	P	P
P	PP	PP
p	Pp	Pp

1. Madre: genotípicamente: homocigota dominante
fenotipicamente: enferma
Padre: genotípicamente: heterocigoto
fenotipicamente: enfermo

Hijos: genotípicamente: hay un 50 % de Probabilidades de que sean homocigotos dominantes (PP) y un 50 % de que sean heterocigotos (Pp).
Fenotípicamente: el 100 % va a padecer la Enfermedad (cuando el % es del 100 %, no podemos hablar de probabilidades, ya que todos serán enfermos).

2.

	P	p
P	PP	Pp
p	Pp	pp

2. Ambos padres:
genotípicamente: heterocigotos
fenotipicamente: enfermos

Hijos: genotípicamente: hay un 25 % de probabilidades de que sean homocigotos dominantes, un 50 % de que sean heterocigotos y un 25% de que sean homocigotos recesivos. Fenotípicamente: hay un 75 % de probabilidades de que padezcan la enfermedad y un 25 % de que sean sanos.

Grupo sanguíneo como evidencia para juicios de paternidad

Papá…?

O (ii)

AB ($I^A I^B$)

Si el papá fuera **B** (**$I^B I^B$ ó $I^B i$)**

Podría ser el padre

HERENCIA LIGADA AL SEXO

Thomas Hunt Morgan

Rasgos Ligados al Sexo:

- Algunos rasgos o enfermedades están ligados al cromosoma X.
- Esto significa que están determinados por genes que se encuentran en el cromosoma X.

Hemofilia: un trastorno de la coagulación que es más común en hombres, ya que tienen un solo cromosoma X.
Distrofia Muscular de Duchenne: cromosoma X.

Hombres: Solo tienen un cromosoma X, por lo que cualquier alelo recesivo en el cromosoma X se expresará, ya que no hay un segundo alelo que pueda enmascararlo.

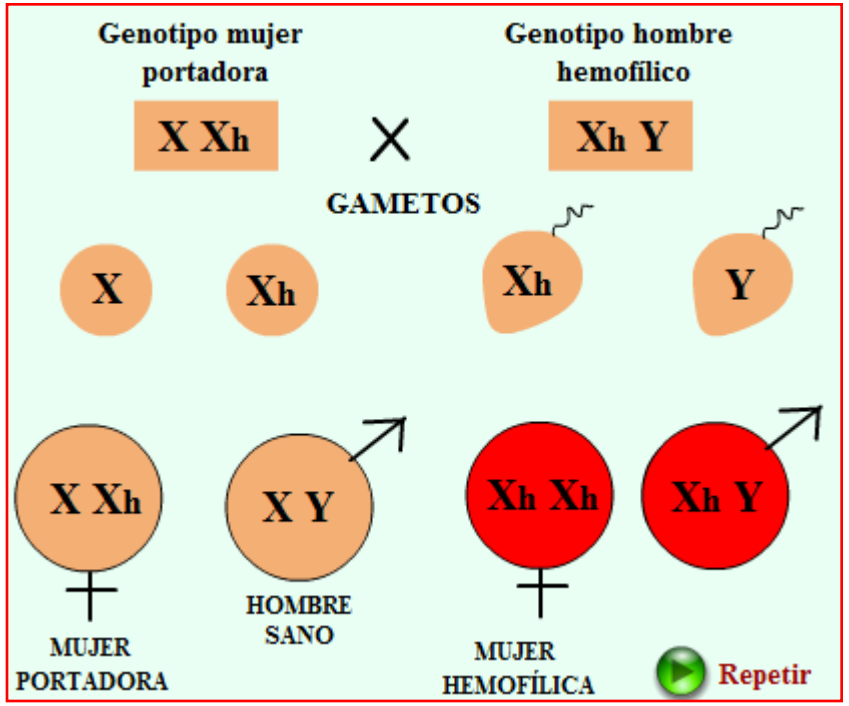
Mujeres: Tienen dos cromosomas X, lo que significa que pueden ser portadoras de un alelo recesivo sin expresar la enfermedad, ya que el otro cromosoma X puede tener el alelo dominante correspondiente.

HERENCIA LIGADA AL SEXO

El cromosoma X es portador de una serie de genes responsables de otros caracteres además de los que determinan el sexo.

La herencia de estos caracteres decimos que está ligada al sexo.

Mujeres	Hombres
XX (Sana)	XY Sano
XXh (Portadora)	XhY Hemofílico
XhXh (Hemofílica)	

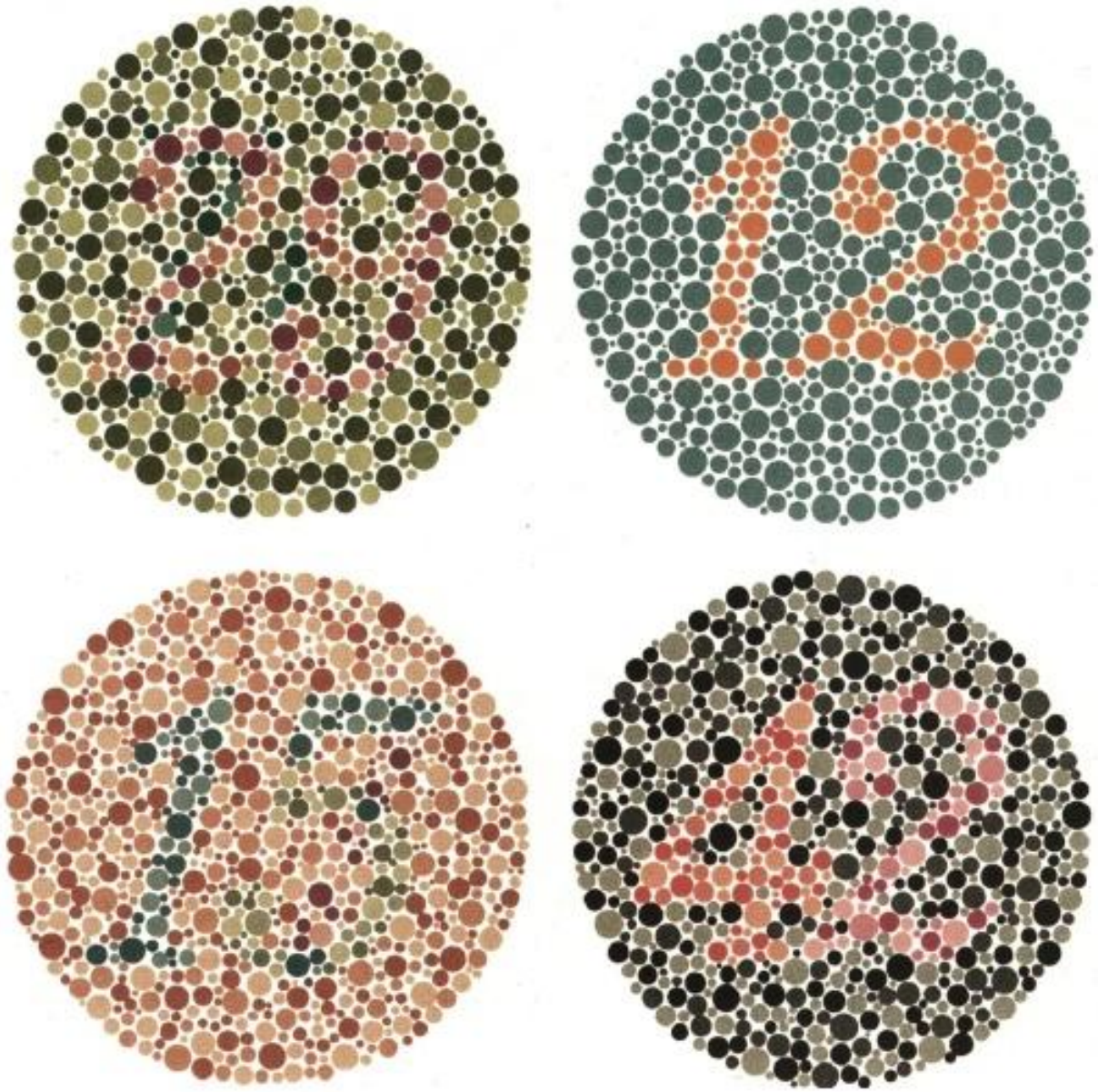


El daltonismo es un defecto genético, es hereditario y se transmite generalmente por un alelo recesivo ligado al cromosoma X.

En este cruce, la mujer es portadora de daltonismo (XXd) y un hombre daltónico (XdY).

Genotipo mujer	Genotipo hombre
X Xd	Xd Y

♀ \ ♂	Xd	Y
X	X Xd	X Y
Xd	Xd Xd	Xd Y

Madre: genotípicamente: Heterocigota, solo un cromosoma tiene el alelo recesivo o enfermo. Fenotípicamente: portadora sana.
Padre: genotípicamente: posee el alelo enfermo. Fenotípicamente: enfermo.

Hijos son genotípicamente: hay un 50 % de probabilidades de que las hijas sean homocigotas recesivas y un 50 % de que sean heterocigotas; hay un 50 % de probabilidades de que los hijos posean el alelo enfermo y un 50 % de que posean el alelo sano. Fenotípicamente: hay un 50 % de probabilidades de que las hijas sean portadoras sanas y un 50 % de que sean enfermas; hay un 50 % de probabilidades de que los hijos sean enfermos y un 50 % de que sean sanos.