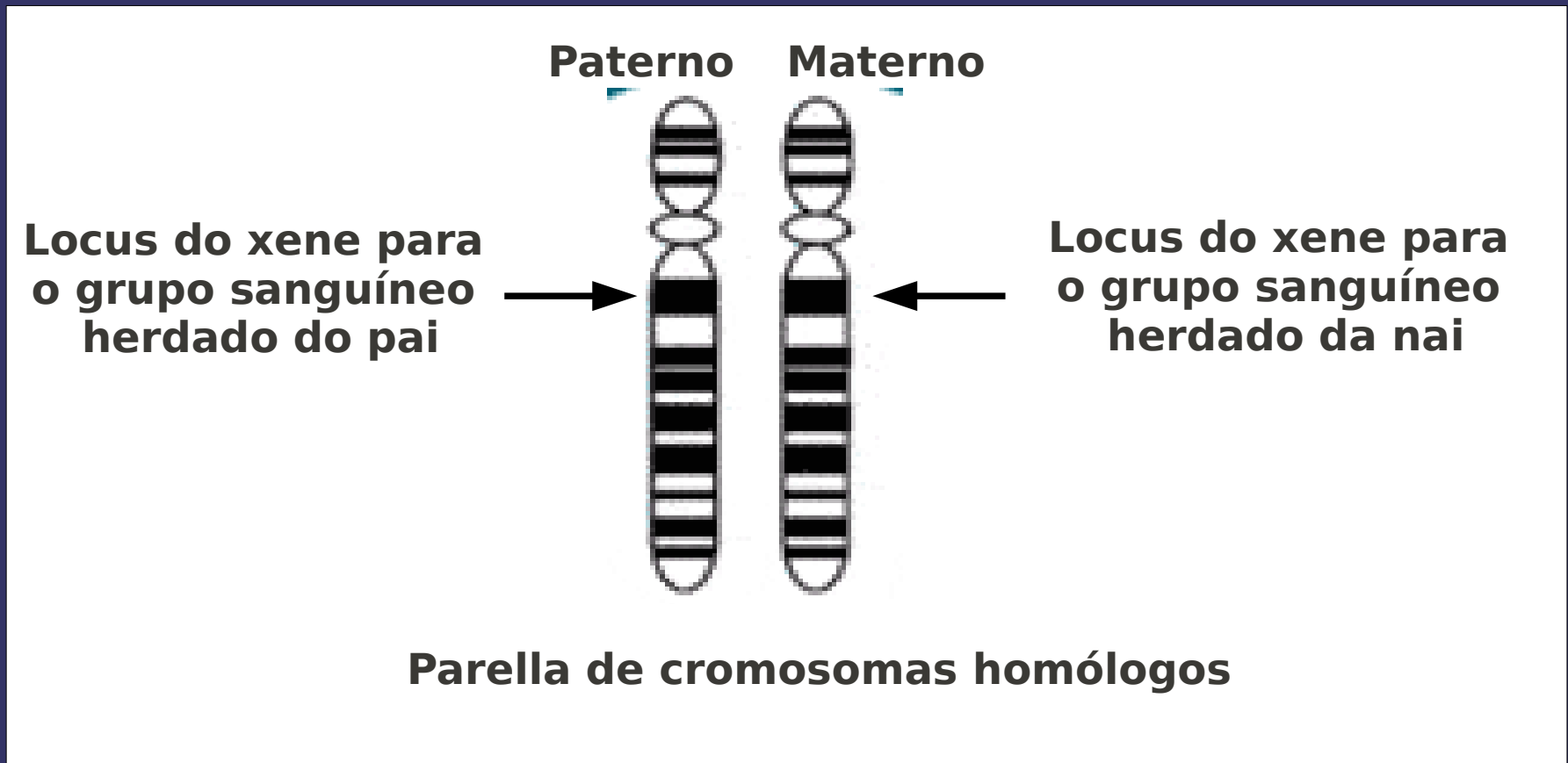


OS XENES LOCALÍZANSE NOS CROMOSOMAS

Nas moléculas de ADN dos cromosomas atópanse os xenes. Cada xene é unha secuencia de nucleótidos do ADN con información para a síntese dunha proteína responsable da presenza dun determinado carácter no organismo onde se atopa. A rexión do cromosoma onde se atopa un xene denomínase locus (en plural, loci).

Nas células diploides, dos organismos de reprodución sexual, por cada cromosoma herdado do pai existe outro igual herdado da nai (parellas de cromosomas homólogos). Por iso existen alomenos dous xenes para cada carácter, un herdado do pai e outro da nai, situados no mesmo locus de cada un dos cromosomas homólogos.



AS VARIACIÓNS DUN CARÁCTER DEBENSE A ALELOS DISTINTOS

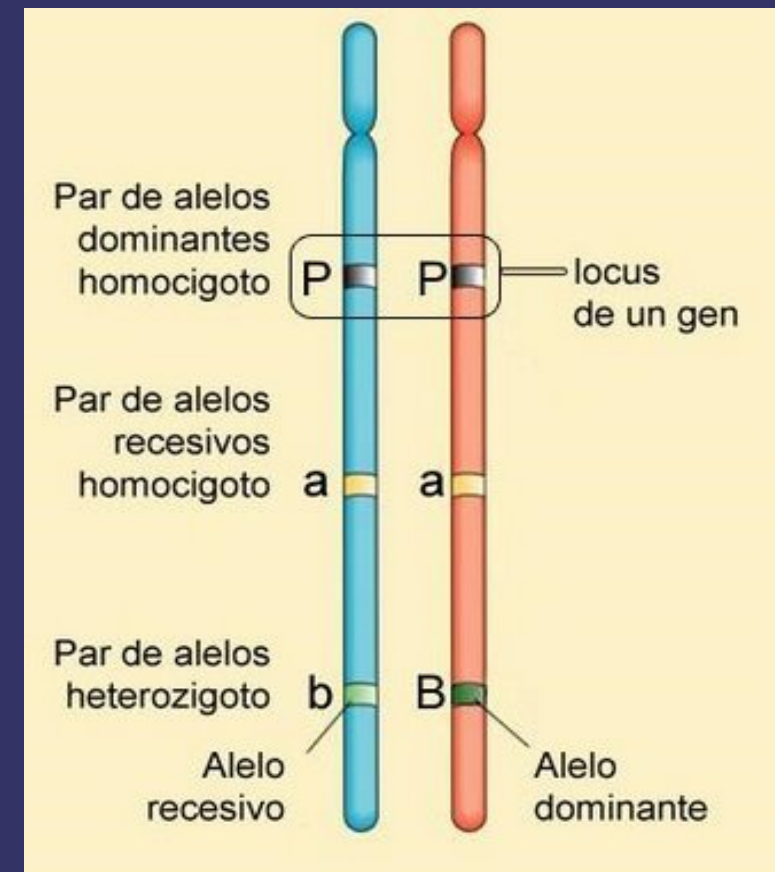
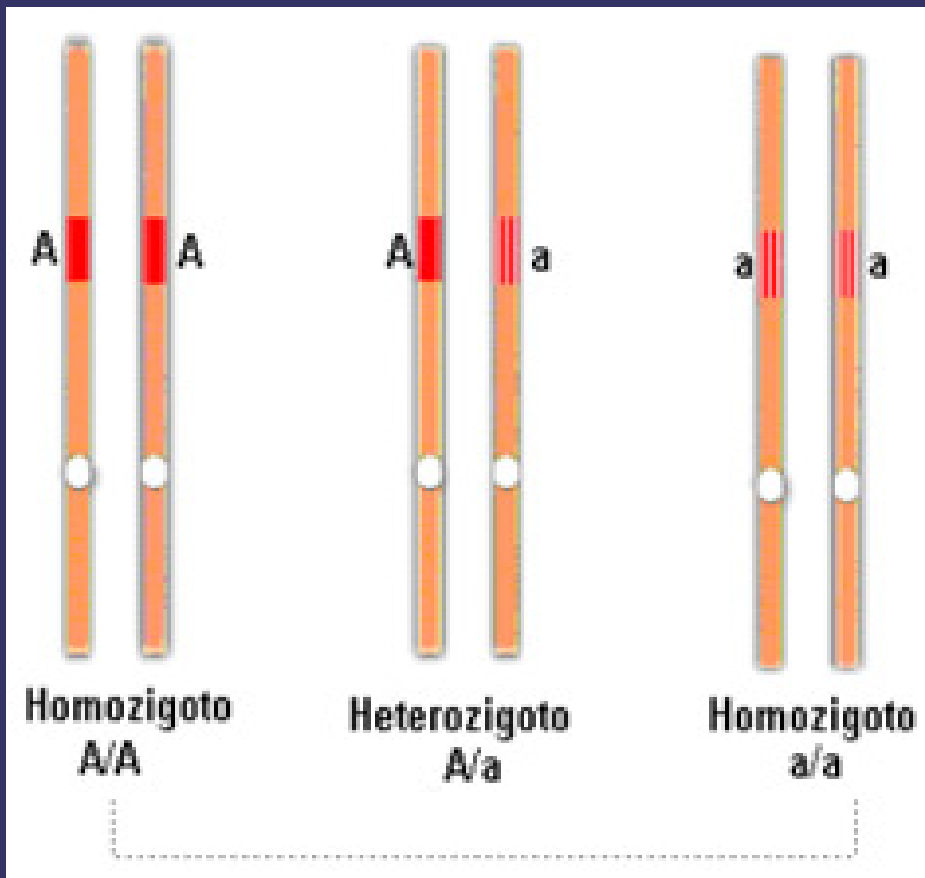
Os seres vivos da mesma especie comparten os mesmos caracteres, aínda que presentan variacións na manifestación destes caracteres entre os distintos individuos. As variacións dos caracteres (por exemplo, da cor do pelo ou dos ollos, do grupo sanguíneo...) son debidas a variacións nas secuencias dos xenes que os determinan. As distintas variantes dos xenes chámanse alelos. O conxunto de xenes ou alelos que presenta un individuo para un ou máis caracteres constitúen o xenotipo. O carácter ou conxunto de caracteres que manifesta o individuo constitúe o fenotipo. O fenotipo non só depende dos xenes senon tamén do ambiente polo que podemos escribir:

$$\text{Fenotipo} = \text{Xenotipo} + \text{Ambiente}$$

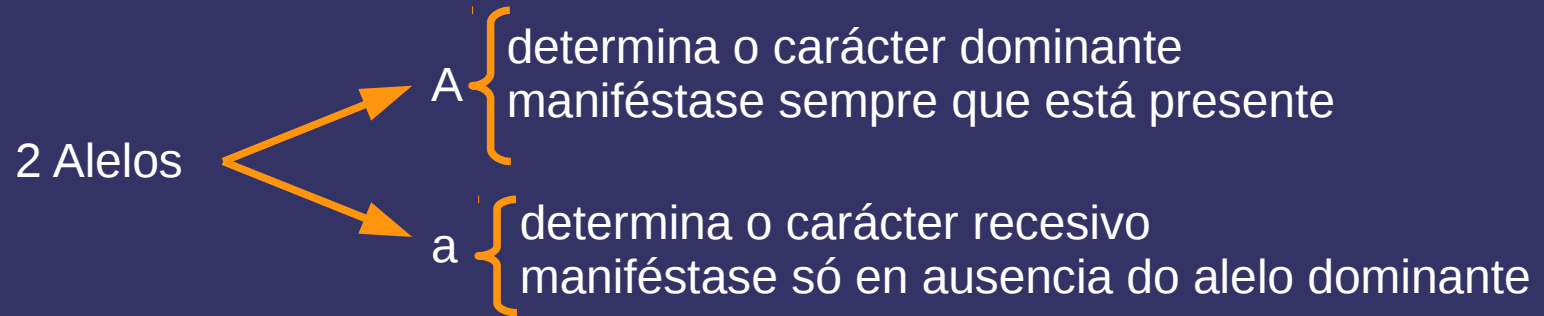


HOMOCIGOSE E HETEROCIGOSE

Cando para un carácter o individuo presenta os dous alelos iguais dise que o seu xenotipo é homocigótico ou homocigoto ou ben que hai homocigose. Pola contra, a presenza de alelos distintos para un carácter denomínase heterocigose e o xenotipo será heterocigoto. Os xenes alelos represéntanse mediante letras e asígnase unha letra para cada xene, diferenciando os distintos alelos mediante subíndices, superíndices, maiúscula e minúscula, etc, dependendo do tipo de herencia.



HERDANZA DOMINANTE



Xenotipo aa



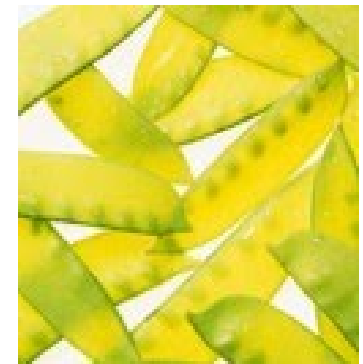
Fenotipo recesivo



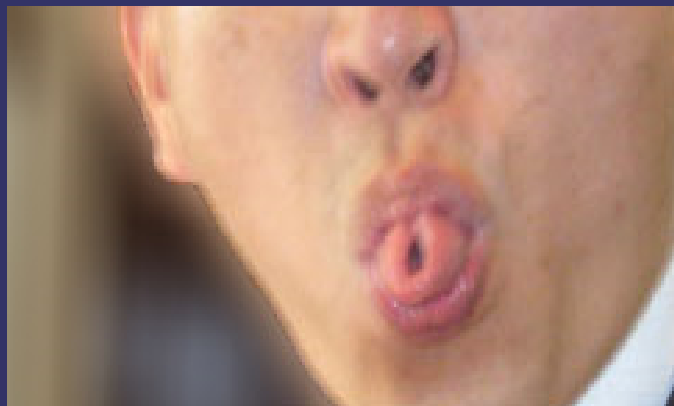
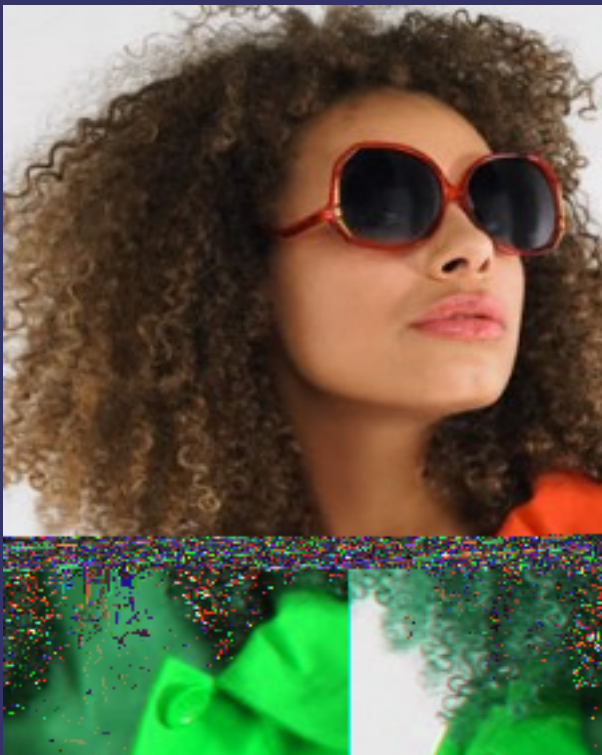
Xenotipos AA/Aa



Fenotipo dominante

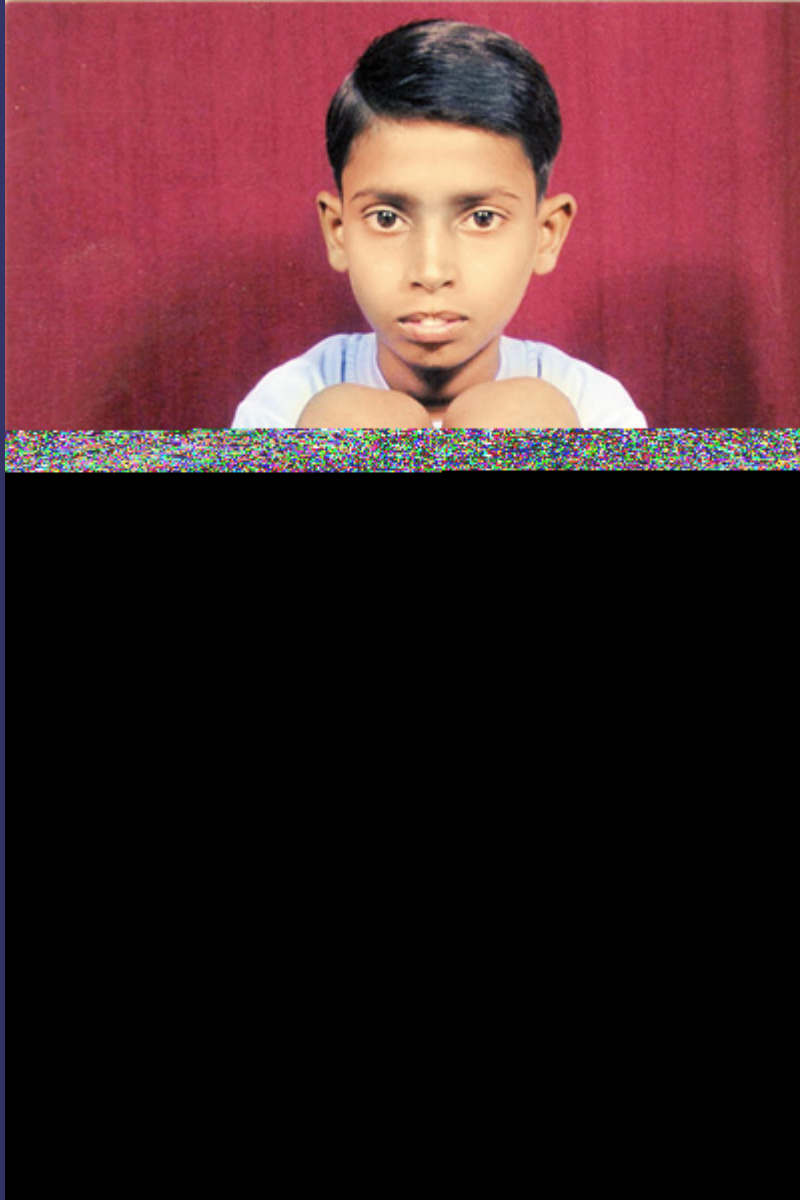


Algúns caracteres hereditarios
dominantes na especie humana



OUTROS CARACTERES DEBIDOS A XENES DOMINANTES OU RECESIVOS

A polidactilia é un carácter dominante



O albinismo é un carácter recesivo



SIMBOLOXÍA DOS CRUZAMENTOS

Os cruzamentos indícanse cun signo x. Así, o cruzamento entre dous xenotipos homocigotos indicárase deste xeito: AA x AA, aa x aa ou AA x aa. No primeiro caso, cada un dos proxenitores produce un 100% de gametos co xene A e por iso todos os descendentes (1ª xeración filial) serán tamén de xenotipo AA pois procederán da fecundación de gametos co alelo A con gametos tamén co alelo A. No segundo caso a descendencia será 100% de xenotipo aa polo mesmo motivo. O cruzamento AA x aa producirá un 100% de descendentes heterocigotos Aa. A xeración paterna simbolízase cun P e a primeira xeración filial con F1.

P: AA x AA



Gametos:

A

A

100%

100%

P: AA x aa



A

a

100%

100%

P: aa x aa



a

a

100%

100%

F1 {

Xenotipos :

AA

100%

Aa

100%

aa

100%

Fenotipos:

Dominante

100%

Dominante

100%

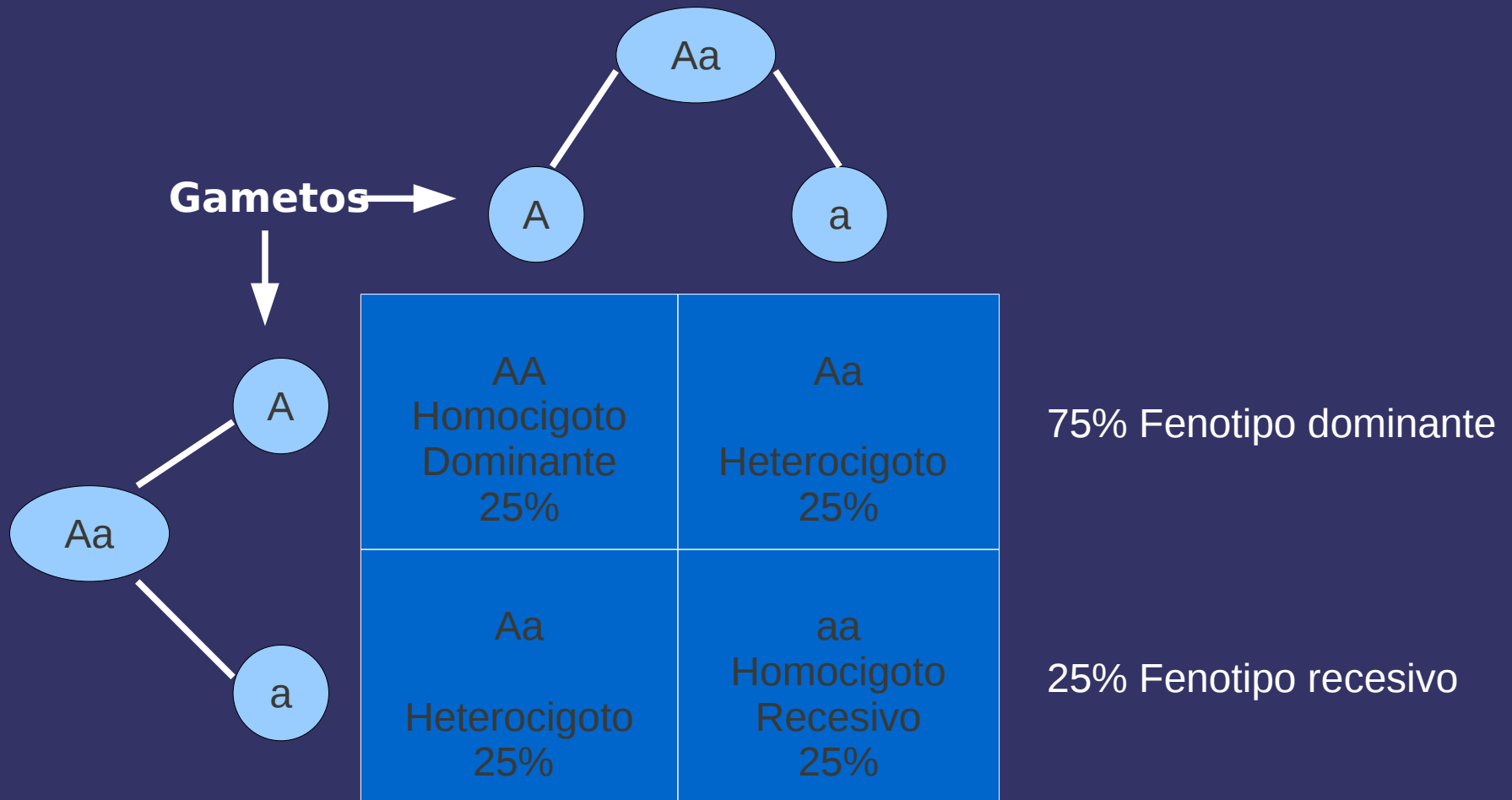
Recesivo

100%

CRUZAMENTOS CON HEREDANZA DOMINANTE (I)

Generación paterna

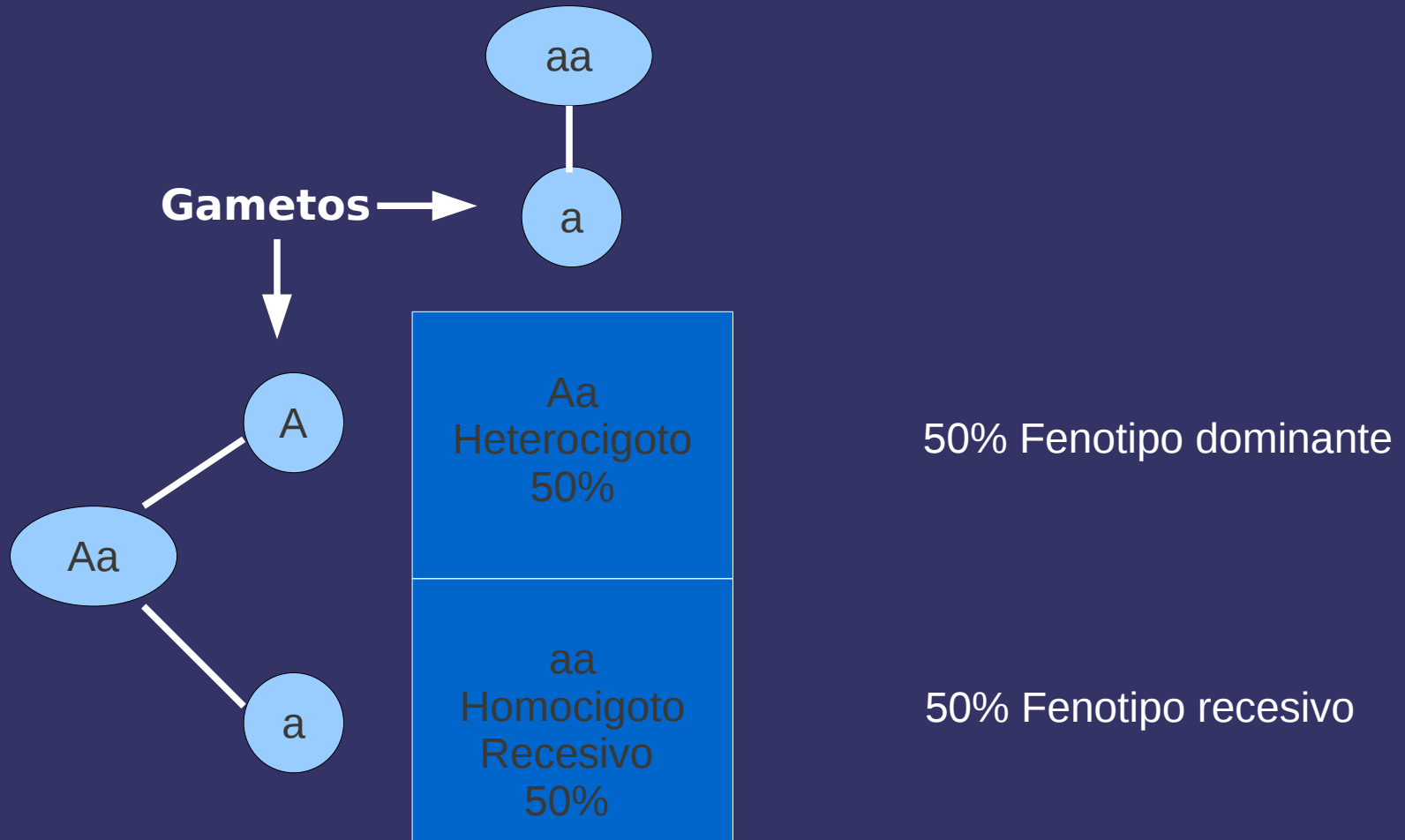
Aa x Aa



CRUZAMENTOS CON HERDANZA DOMINANTE (II)

Generación paterna

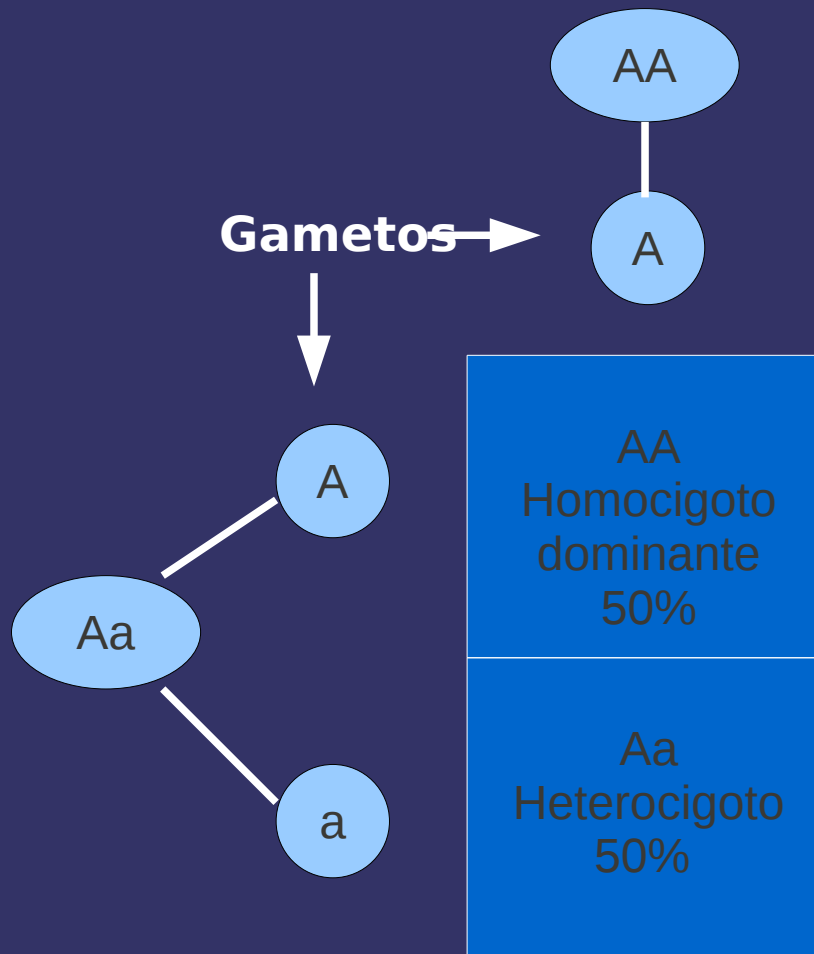
$Aa \times aa$



CRUZAMIENTOS CON HEREDANZA DOMINANTE (III)

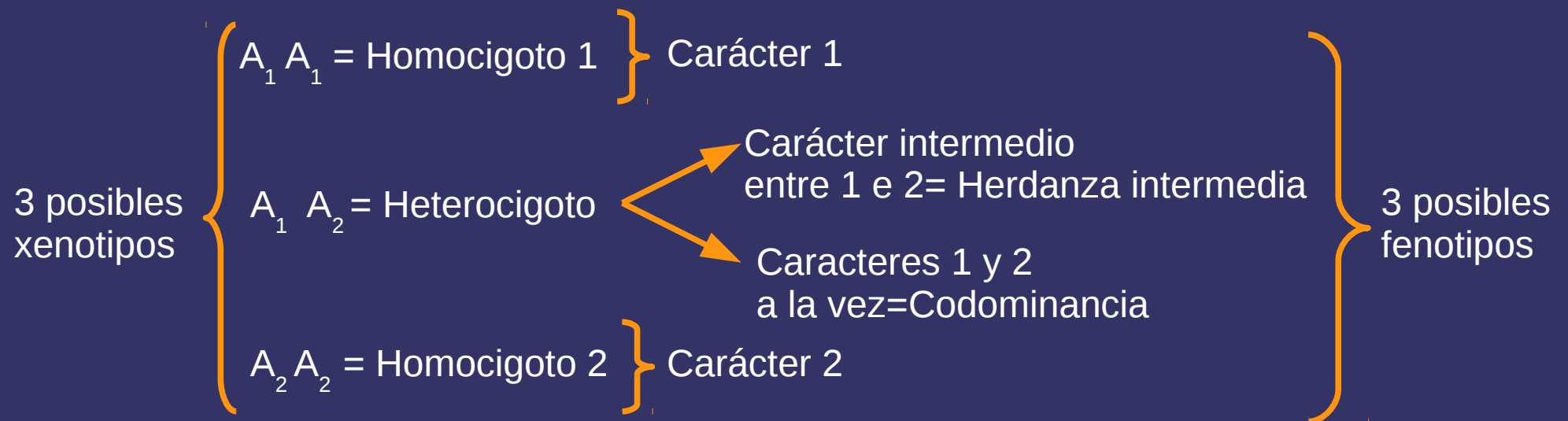
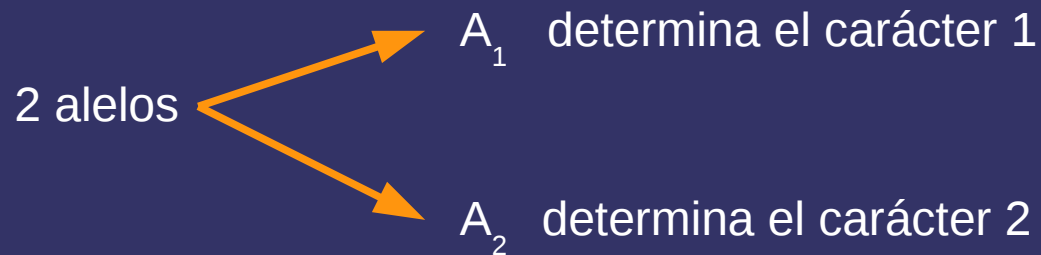
Herencia paterna

$Aa \times AA$

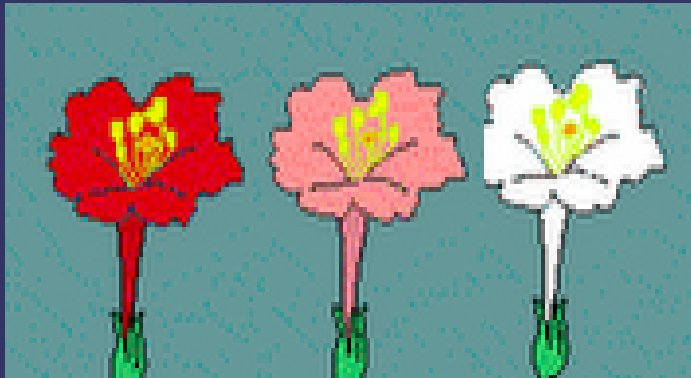


100% Fenotipo dominante

HERDANZA INTERMEDIA E CODOMINANCIA



Herencia intermedia

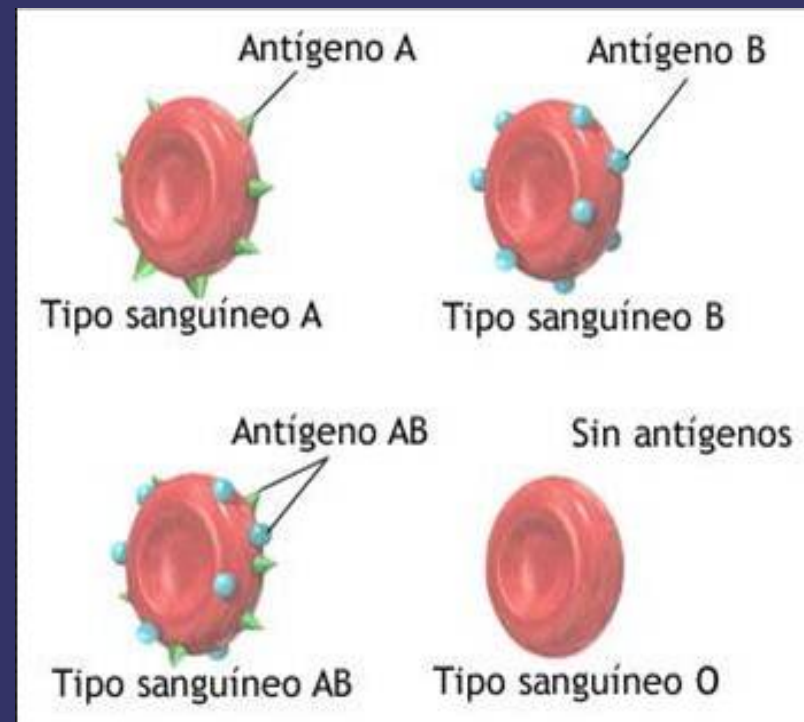


Codominancia

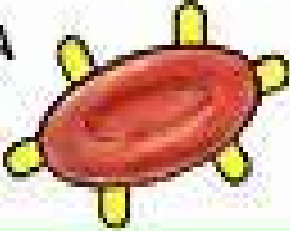
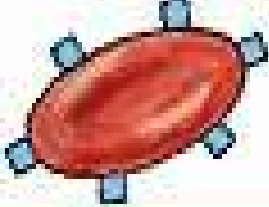
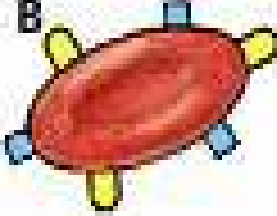
ALELISMO MÚLTIPLE OU SISTEMA MULTIALÉLICO: GRUPO SANGUÍNEO ABO

Alelismo múltiple é a existencia, nunha poboación, de máis de dous alelos para un carácter, dos cales cada individuo só ten dous. Un carácter humano que depende dun sistema multialélico, é o grupo sanguíneo ABO. O grupo sanguíneo ABO é un sistema de 3 alelos, dous deles codominantes, que se representan por I^A e I^B , e o terceiro recesivo fronte aos outros dous, e se representa por i . Os dous primeiros determinan os grupos A e B respectivamente e o alelo i determina o grupo 0. O heterocigoto $I^A I^B$ presentará grupo sanguíneo AB.

XENOTIPOS	FENOTIPOS
$I^A I^A$	Grupo A
$I^A i$	
$I^B I^B$	Grupo B
$I^B i$	
$I^A I^B$	Grupo AB
ii	Grupo 0



ANTÍGENOS E ANTICORPOS NO GRUPO SANGUÍNEO ABO

Fenotipo	Genotipo (Alelos presente)	Polisacáridos de la superficie de los glóbulos rojos	Anticuerpos en el plasma sanguíneo	Reacción con anticuerpos	
				Anticuerpos A	Anticuerpos B
O	ii	— 	 Anticuerpos A  Anticuerpos B	No	No
A	I ^A I ^A , I ^A i	A 	 Anticuerpos B	Sí	No
B	I ^B I ^B , I ^B i	B 	 Anticuerpos A	No	Sí
AB	I ^A I ^B	A, B 	—	Sí	Sí

COMPATIBILIDADE DE SANGUE NAS TRANSFUSIÓNS

O receptor dunha transfusión non debe recibir sangue con antíxenos diferentes aos que el ten, tanto do grupo ABO como do Rh. Polo tanto, o AB+, que presenta todos os antíxenos posibles, é o receptor universal e o O-, que non ten ningún antíxeno é o donante universal, aínda que unicamente poderá recibir sangue O-. na seguinte táboa indícanse as posibles compatibilidades entre os distintos grupos sanguíneos.

		receptores							
		A+	A-	B+	B-	AB+	AB-	O+	O-
donantes	A+	■				■			
	A-	■	■			■	■		
	B+			■		■			
	B-			■	■	■	■		
	AB+					■			
	AB-					■	■		
	O+	■		■		■		■	
	O-	■	■	■	■	■	■	■	■

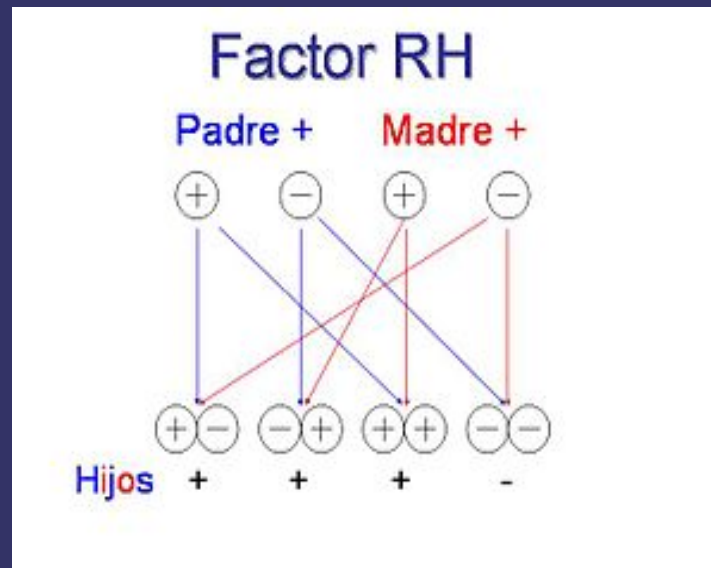
O FACTOR RH

Outro antígeno presente na superfície dos glóbulos vermelhos é o factor Rh, denominado así porque descubriuse no sangue dun mono de laboratorio da especie *Macacus rhesus*. As persoas que posúen este antígeno (un 85% da poboación) denomínanse Rh positivas e as que non o posúen, Rh negativas. A transfusión de sangue Rh+ a unha persoa Rh- induce nesta unha resposta inmunitaria que poder poñer en perigo a súa vida. Por iso, é moi importante ter en conta a compatibilidade de sangues antes de realizar una transfusión.

*Frecuencia dos
grupos sanguíneos
na poboación mundial*

GRUPO	% POBLACION
O+	37
O-	6
A+	34
A-	6
B+	10
B-	2
AB+	4
AB-	1

*Exemplo de transmisión do
factor Rh á descendencia*



*O nome de Rh deste factor
sanguíneo procede da
especie *Macacus rhesus*
onde se atopou este antígeno
por primeira vez*



DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA DO SEXO

O sexo está determinado por un par de cromosomas sexuais ou heterocromosomas

Iguais (XX o ZZ) no **sexo homogamético**

Produce 1 so tipo de gametos (todos con X ou con Z)

Femias de Mamíferos, Equinodermos, moitos Artrópodos..

Machos de Aves, Anfibios, Réptiles, Peixes e algunhas volboretas

Distintos (XY o ZW) o solo uno (XO) no **sexo heterogamético**

Produce 2 tipos de gametos (a metade con X ou Z e a outra metade con Y ou W ou con ningún)

Machos de Mamíferos, Equinodermos, moitos Artrópodos...

Femias de Aves, Anfibios, Réptiles, Peixes e algunhas volboretas.



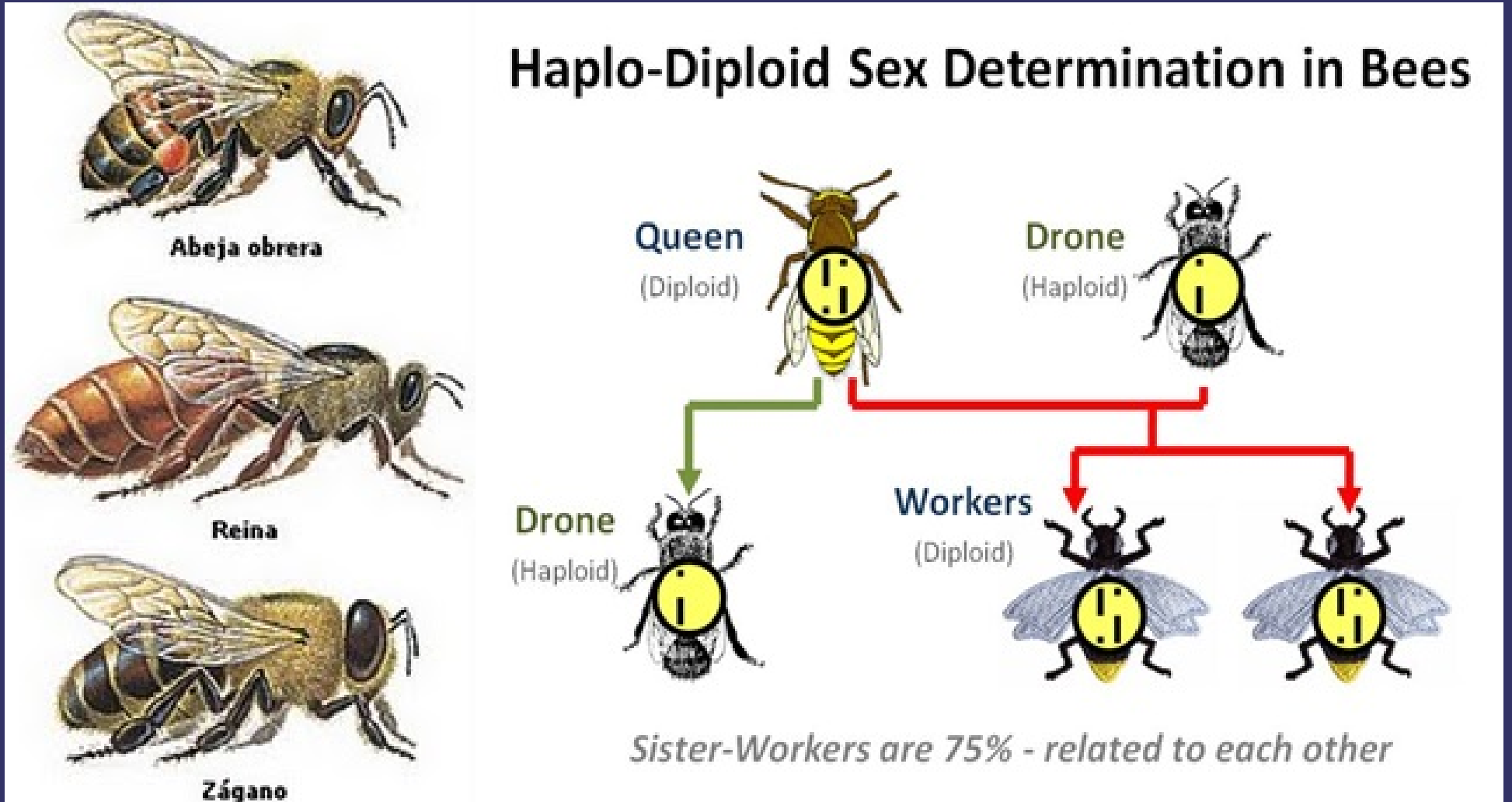
EN MAMÍFEROS E AVES O SEXO ESTÁ DETERMINADO POR UN PAR DE CROMOSOMAS

Nos mamíferos, os machos son o sexo heterogamético e as femias, o sexo homogamético. Nas aves ocorre o contrario, o sexo homogamético corresponde aos machos e o sexo heterogamético ás femias.



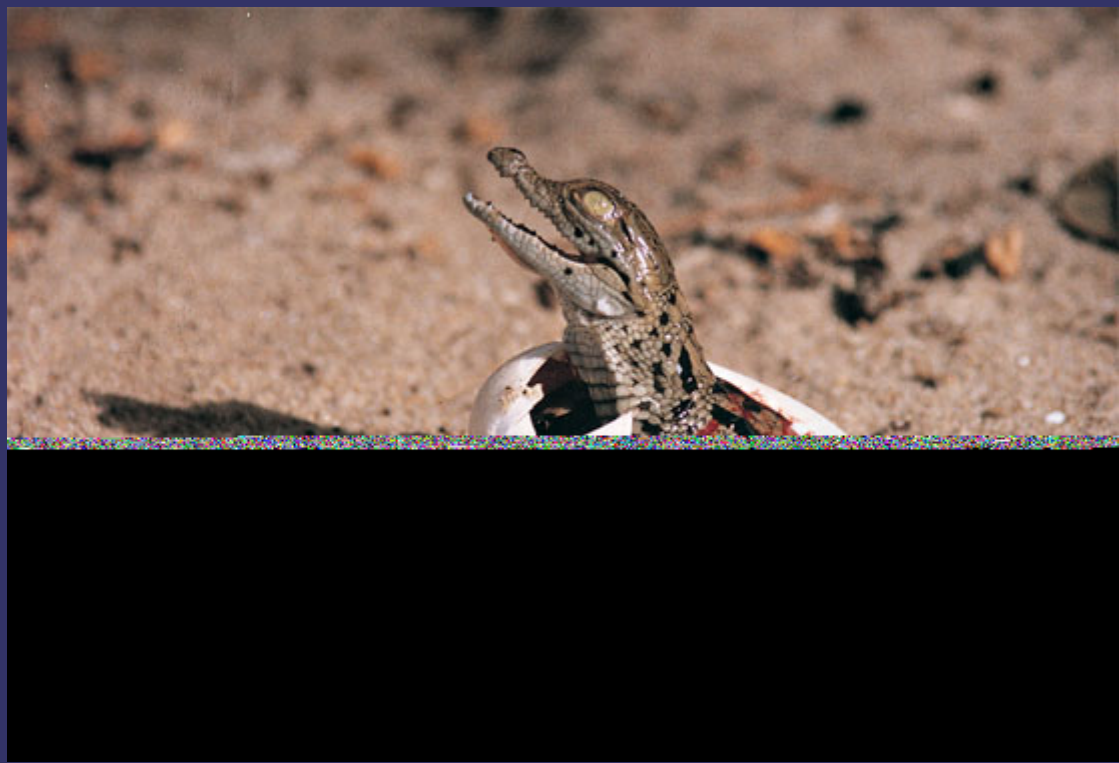
DETERMINACIÓN CARIOTÍPICA DO SEXO

Nos insectos sociais, como abellas, formigas ou avispas, o sexo depende da dotación cromosómica do individuo: os machos son haploides e as femias diploides. Os machos proveñen de óvulos que se desenvolven sen ser fecundados (partenoxénese) e as femias de óvulos fecundados. Os gametos na femia reproductora orixínanse por meiose e nos machos por mitose.



DETERMINACIÓN AMBIENTAL DO SEXO

Nalgúns animais a determinación do sexo depende de circunstancias ambientais. O medio modifica o metabolismo das células embrionarias determinando así o sexo. O caso máis común é o dos crocodilos, caimáns e aligáttores, nos que a temperatura de incubación dos ovos determinan o sexo das crías, xa que se é superior a 27 °C sairán machos e, se é inferior, sairán femias. Nas tartarugas tamén a temperatura de incubación determina o sexo das crías, pero neste caso a temperaturas máis altas desenvolveranse femias e a menores temperaturas machos.

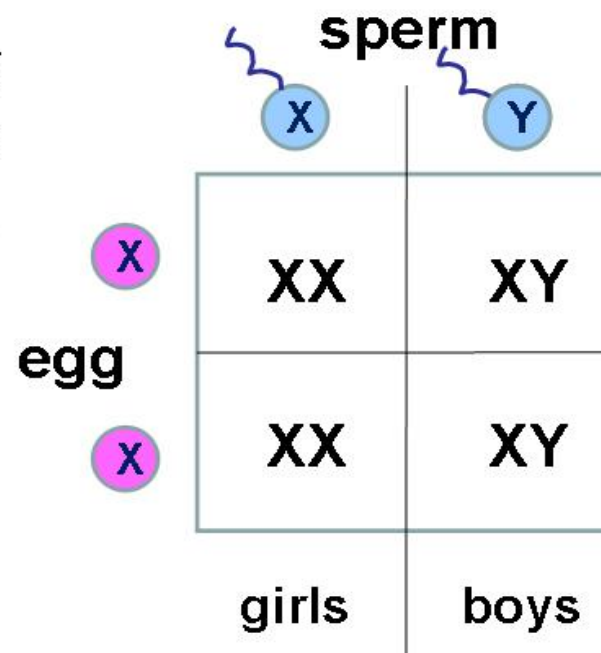


HERENCIA DO SEXO NA ESPECIE HUMANA

As mulleres, por ter dous cromosomas X producen únicamente óvulos cun cromosoma X, pero os varóns, producirán dous tipos de espermatozoides na mesma proporción: a metade co cromosoma X e a outra metade co cromosoma Y. Deste xeito, o sexo da descendencia estará condicionado polo tipo de espermatozoide que fecunda a cada óvulo. Así, a probabilidade de ter un fillo ou unha filla é a mesma, un 50% ,en cada nacemento.

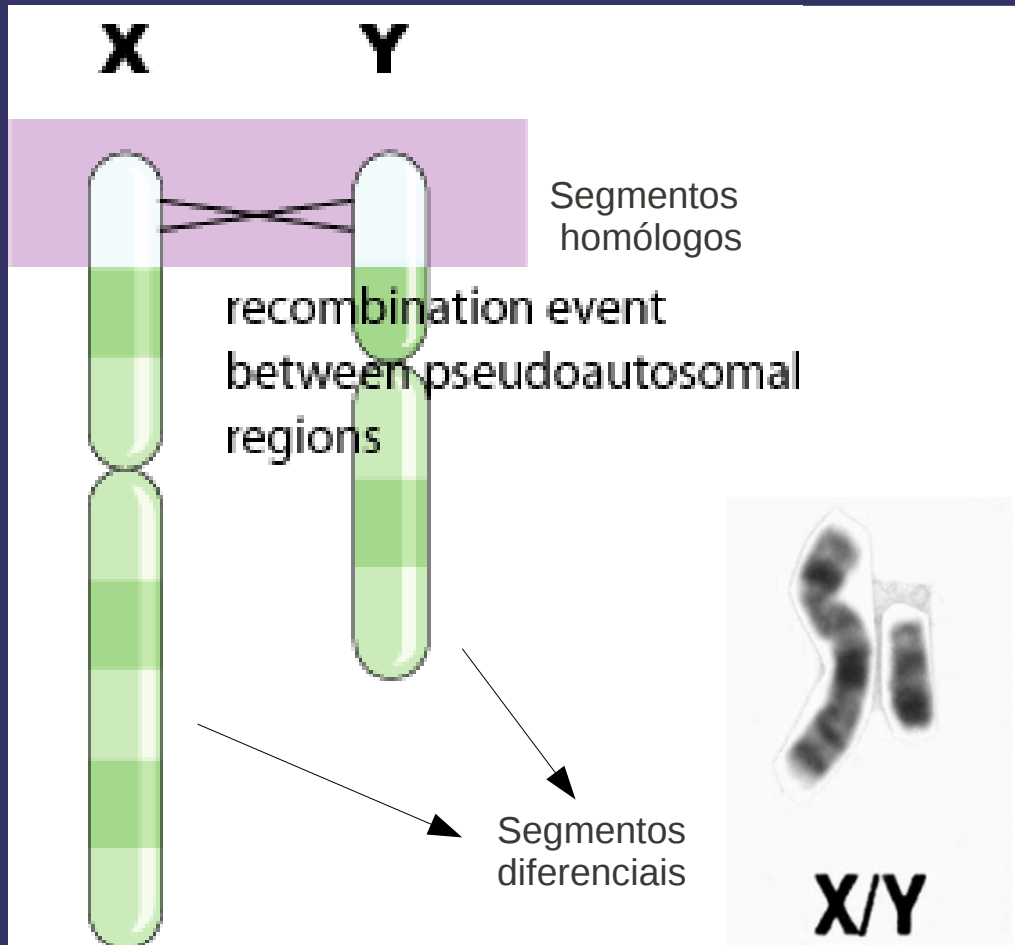
How is Sex Determined in Humans?

- Sex is determined by the sex chromosome carried by the sperm.
- What sex chromosome is carried by the egg?



HERDANZA LIGADA AO SEXO

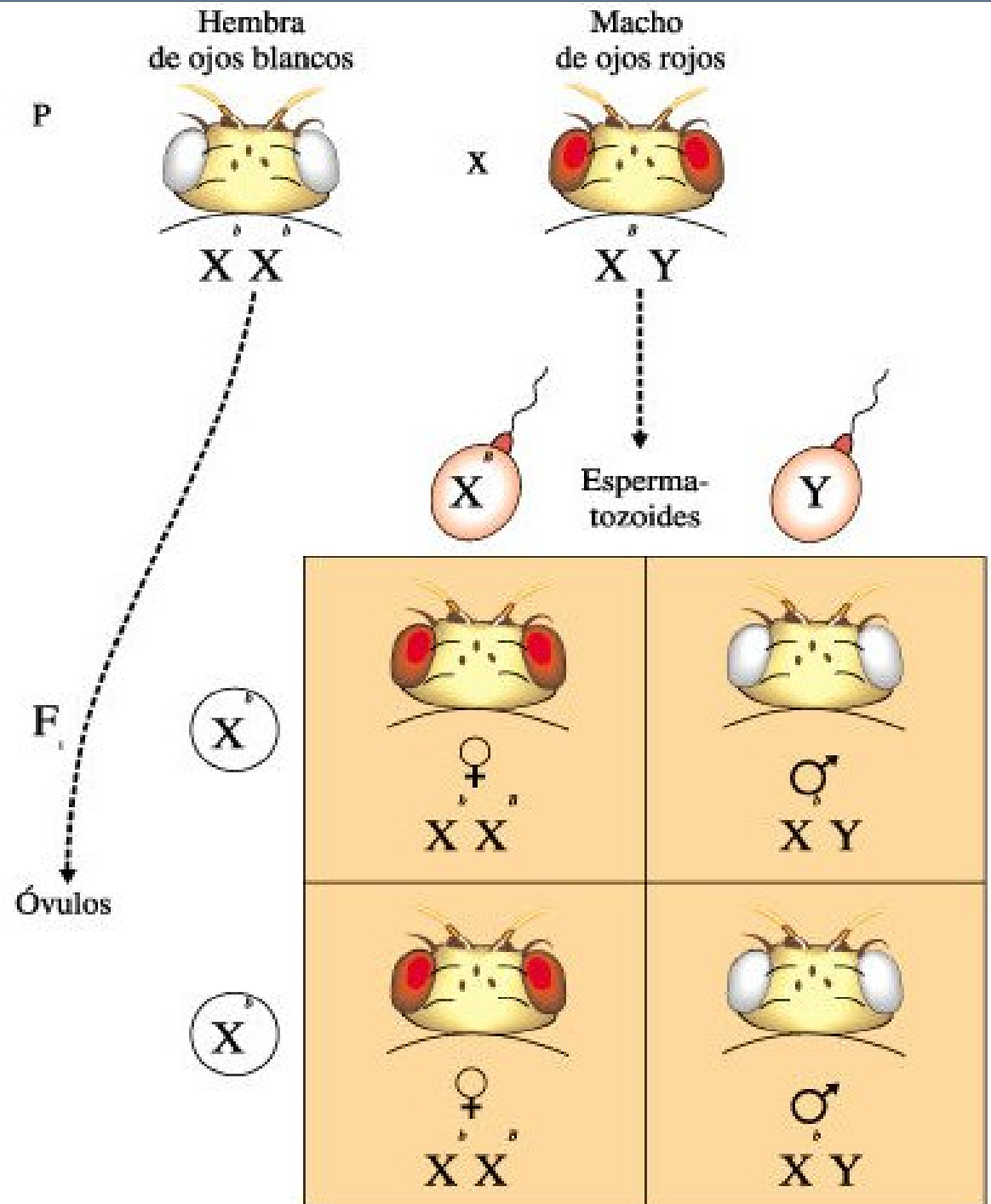
Os cromosomas sexuais non son perfectamente homólogos, xa que o cromosoma X é maior que o Y e só un pequeno segmento en ambos presenta homoloxía (sinalado en lila na imaxe inferior).



Os segmentos diferenciais dos cromosomas X e Y terán xenes para caracteres distintos, dos cales, no caso do cromosoma X, os varóns só terán un e as mulleres dous alelos e no caso do cromosoma Y, as mulleres carecerán destes xenes, que rexirán caracteres exclusivamente masculinos, que serán herdados do pai por todos os seus fillos varóns.

A herdanza dos caracteres rexidos por estes xenes denomínase “herdanza ligada ao sexo”, para diferenciala da “herdanza autosómica” dos xenes que se atopan nos outros cromosomas.

HERDANZA DUN XENE LIGADO AO SEXO (CROMOSOMA X) EN DROSOPHILA



A HEMOFILIA: UNHA ENFERMIDADE REAL CON HERDANZA LIGADA AO CROMOSOMA X

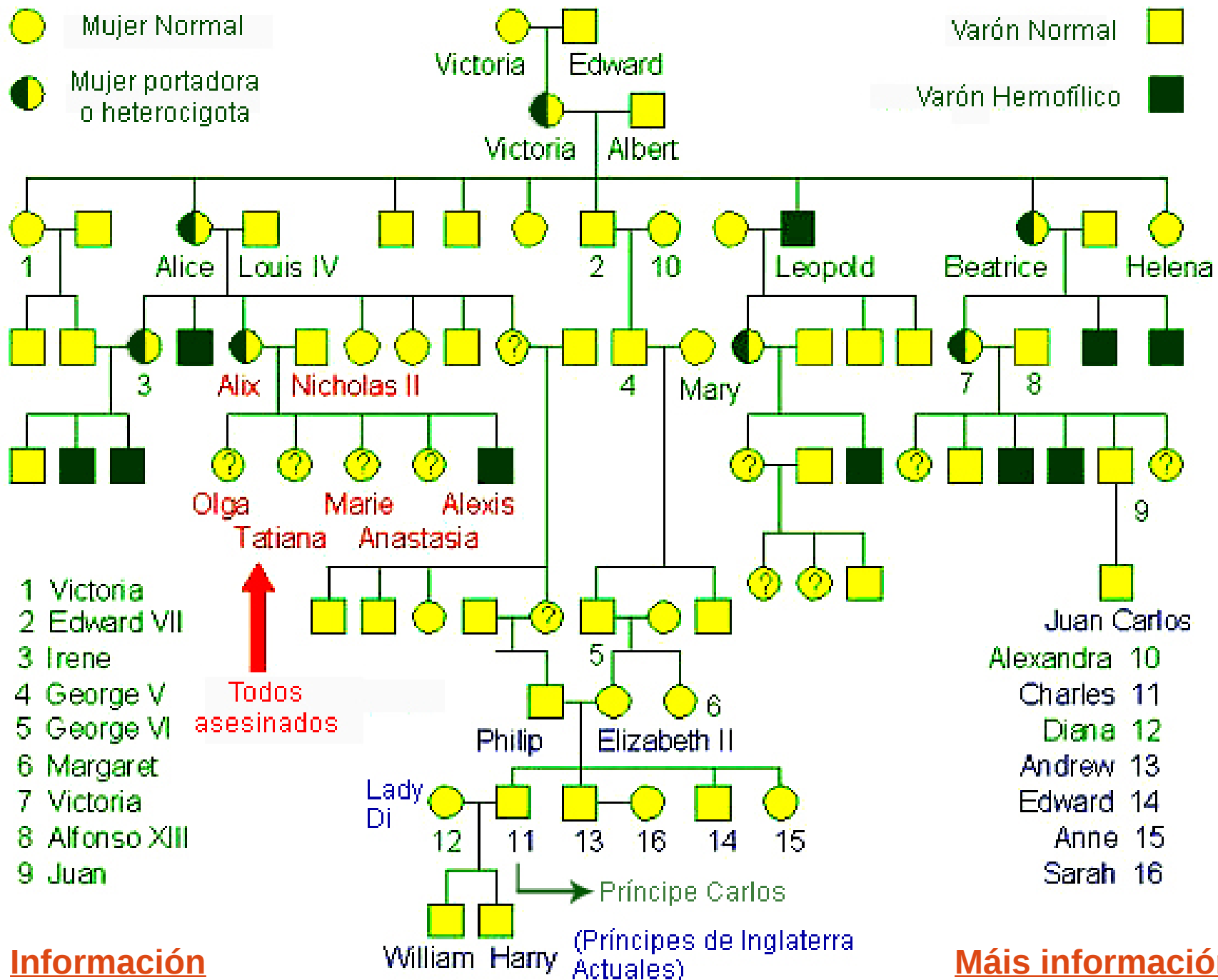
A hemofilia foi especialmente estudada porque afectou ás familias reais europeas descendentes da reina Victoria de Inglaterra, quen a transmitiu a un dos seus fillos (que faleceu de hemorraxia interna tras unha caída) e alomenos a dúas das súas fillas. Non se coñecían casos de hemofilia entre os antepasados da reina Victoria polo que supónse que a enfermidade apareceu debido a unha mutación nun dos alelos normais de ésta.



B

*Photograph of Queen Victoria with members of her family, 1881
© Popperfoto*

ÁRBORE XENEALÓXICO DA REINA VICTORIA DE INGLATERRA



Información

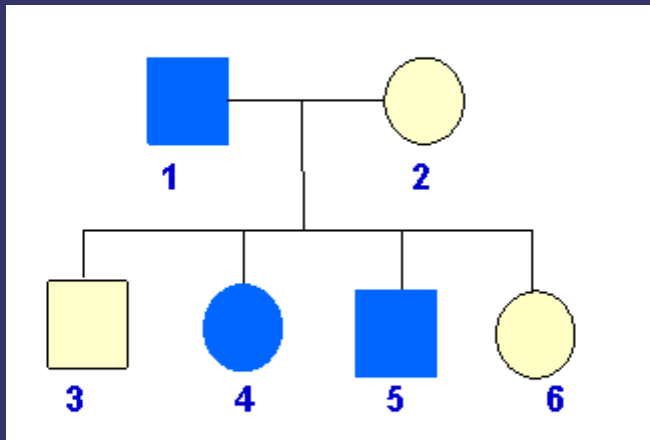
Máis información

PISTAS PARA DESCARTAR QUE UN XENE ESTÉ LIGADO AO SEXO

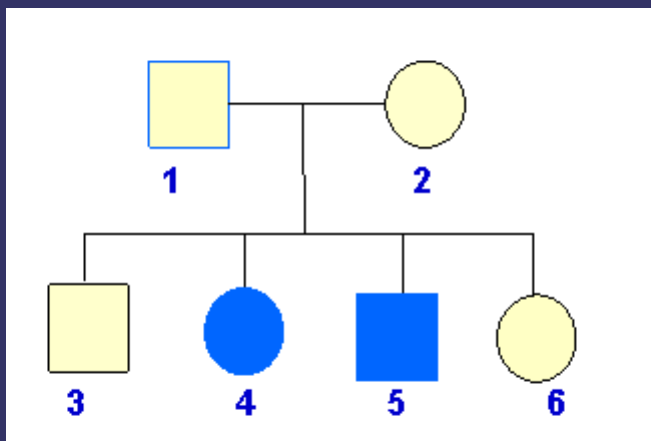
NO CROMOSOMA X

NO CROMOSOMA Y

Se o presenta algunha muller

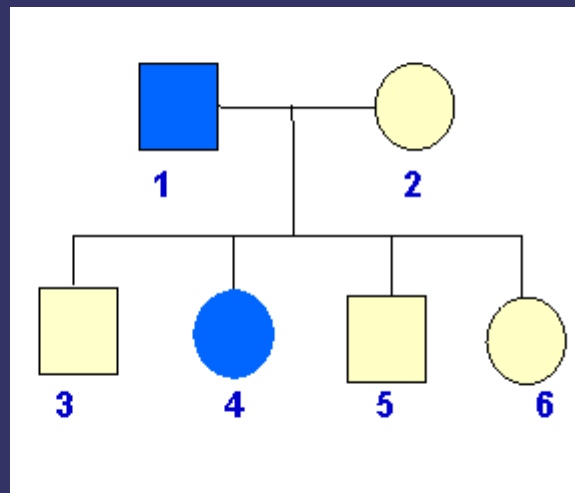


Se o presenta un fillo varón pero non o seu pai



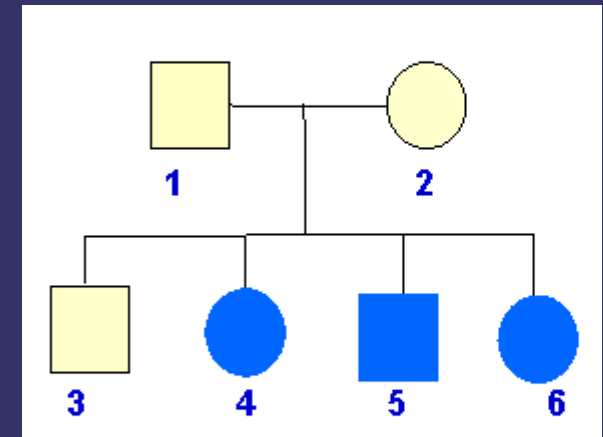
DOMINANTE

Se o presenta o pai, pero non algunha das súas fillas

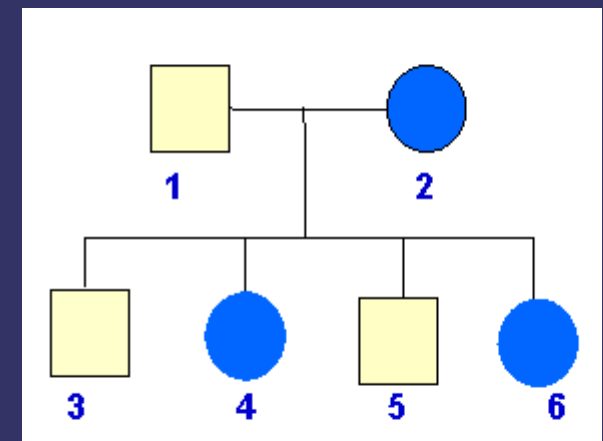


RECESIVO

Se o pai non presenta o carácter, pero unha filla sí



Se a nai o presenta e ten un fillo varón sen él



Existen caracteres como la calvicie en humanos o la presencia o ausencia de cuernos en algunas razas ovinas, que están determinados por genes de herencia autosómica pero su expresión depende del contexto hormonal. La calvicie humana, igual que la presencia de cuernos en algunas razas ovinas, es dominante en machos y recesiva en hembras.

Influencia del sexo en la expresión de los genes

- Variación de dominancia según el sexo:
- H1 Presencia de cuernos es recesiva en hembras y dominante en machos

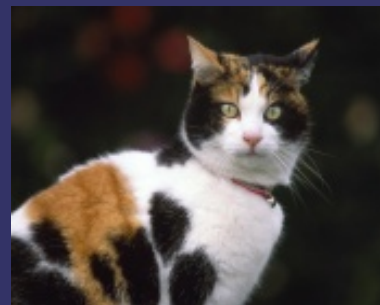
Fenotipo hembras	Genotipo	Fenotipo machos
Astada	H1H1	Astado
Mocha	H2H2	Mocho
Mocha	H1H2	Astado

Saberías decir cal é o sexo destes gatos?



Saberías dicir cal é o sexo destes gatos?

A cor e a distribución da cor da pelaxe dos gatos está rexida por un conxunto de xenes, dos cales un par de alelos atópanse no cromosoma X. Destes, o xene para cor laranxa é dominante respecto ao alelo que determina cor negra. Nas gatas (XX), igual que sucede coas femias de todos os mamíferos, un dos cromosomas X queda inactivado e o proceso de inactivación prodúcese ao azar en todas e cada unha das células, orixinando así neste caso un patrón de manchas único en cada gata, aínda nas que foran xeneticamente idénticas, de xeito que unha femia heterocigota para os alelos laranxa e negro mostrará parches das dúas cores. A cor branca débese a un xene dominante presente noutro cromosoma. Estes gatos, chamados calico, son sempre femias, porque os machos só teñen un cromosoma X e non poden mostrar as cores laranxa e negra á vez.



DIAGNÓSTICO PRENATAL

O diagnóstico prenatal permite coñecer a formación e desenvolvemento do feto mediante un conxunto de técnicas, entre as cales pódense citar :



Técnicas non invasivas

Ecografía

Técnicas invasivas

Amniocentese

Biopsia Corial

Punción do cordón
umbilical

ECOGRAFÍA

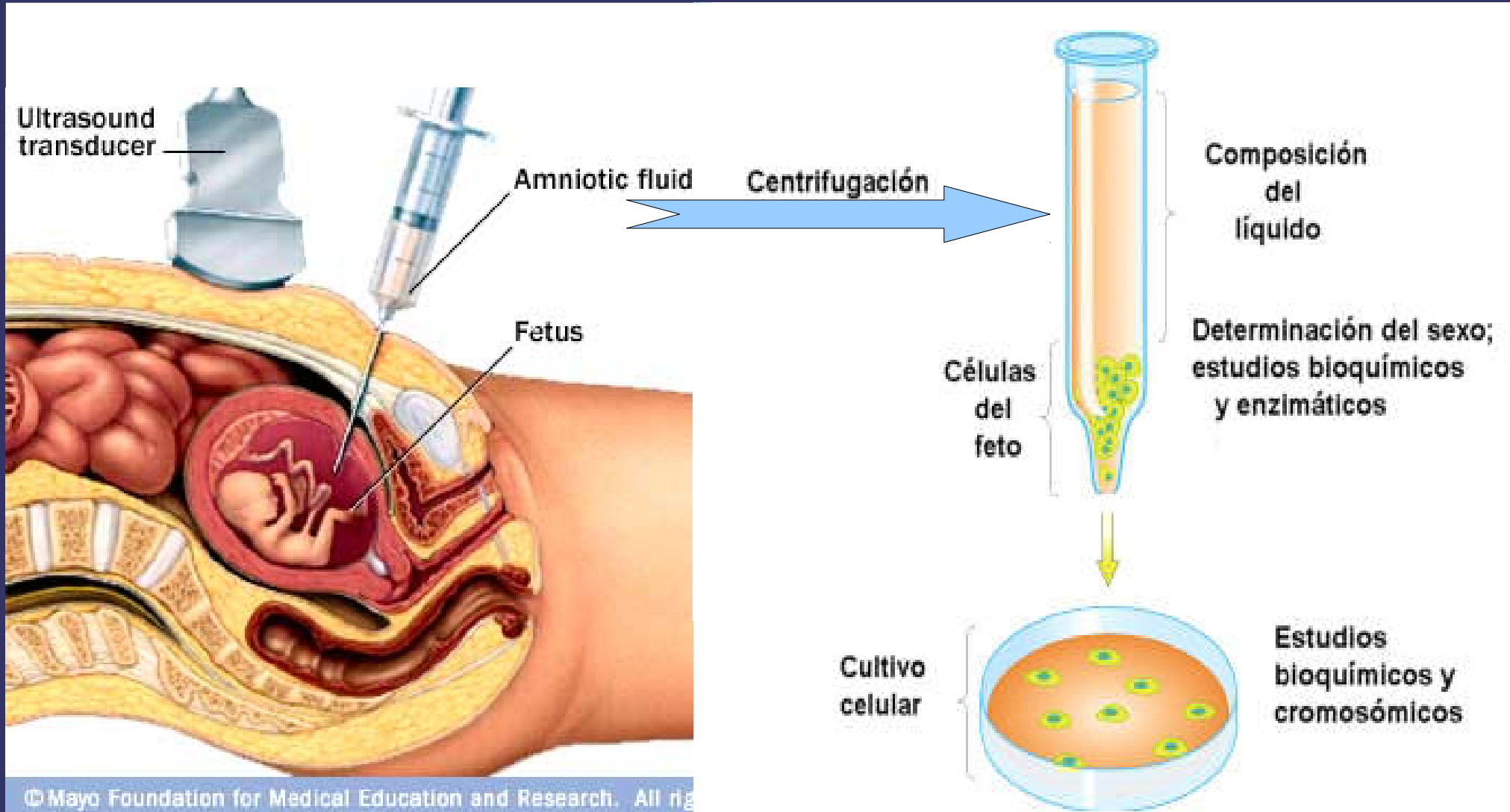
Permite descubrir detalles moi precisos de toda a anatomía fetal, así como detectar certos rasgos relacionados con algunhas anomalías cromosómicas



AMNIOCENTESE

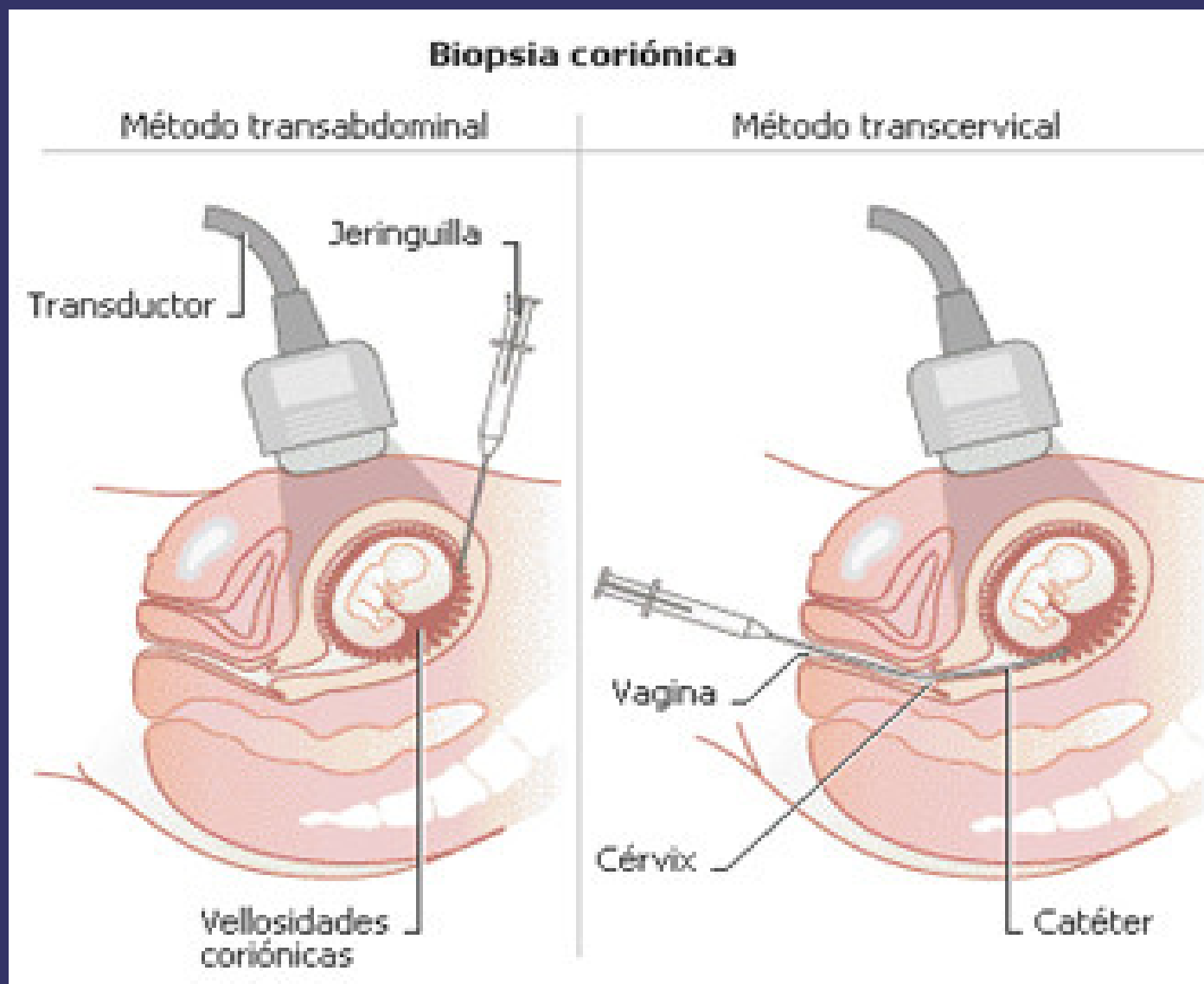
Consiste na obtención de líquido amniótico que rodea ao feto mediante unha punción a través do abdome materno. Realízase entre as semanas 15 e 18 e é a proba máis extendida para detectar alteracións cromosómicas específicas como a síndrome de Down. Permite detectar tamén a maioría dos casos de espina bífida aberta (defecto na formación da médula espiñal) e o sexo fetal.

Vídeo de espina bífida

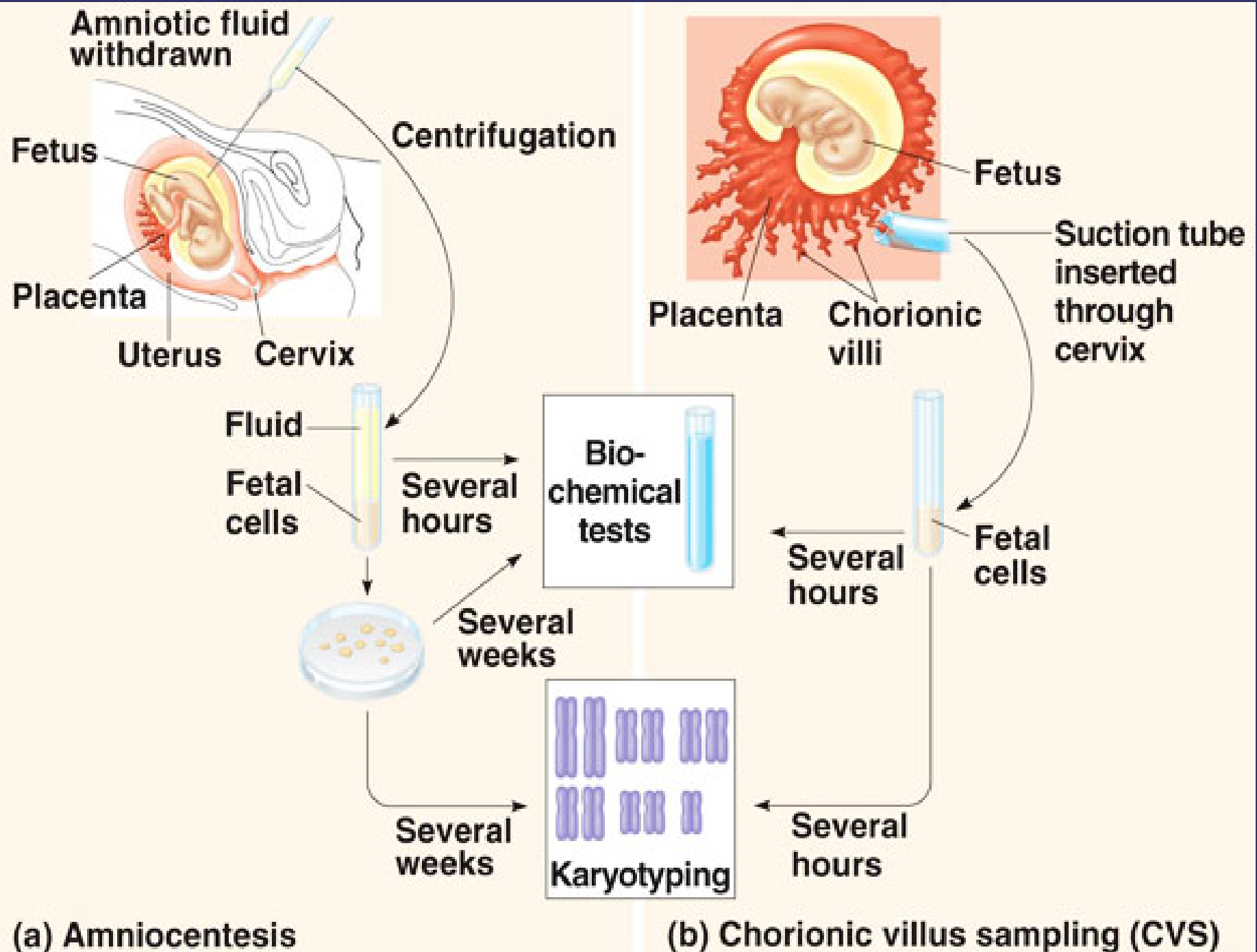


BIOPSIA CORIAL

Consiste na obtención de tecido placentario, por vía abdominal ou por vía transcervical, para o estudo dos cromosomas fetais, ou estudos máis sofisticados como o do ADN ou o das enzimas fetais. Respecto á amniocentese ten a vantaxe de que a súa realización é máis precoz, xa que se fai nas semanas 11 e 12, cunha tasa de complicaciones similar.



COMPARACIÓN DAS TÉCNICAS DE AMNIOCENTESIS E BIOPSIA CORIAL



PUNCIÓN DO CORDÓN UMBILICAL (CORDOCENTESE)

Consiste na obtención de sangue fetal, mediante a punción, guiada por ecografía, dun vaso umbilical . Practícase a partir da semana 19-20 se hai unha sospeita tardía de que o feto teña algunha malformación debida, por exemplo, a algunha enfermidade infecciosa da nai, como a toxoplasmosse.

