

## UNIDAD Nº 6

# GENETICA, HERENCIA Y CANCER

Muchas enfermedades que presentan manifestaciones clínicas a nivel del sistema estomatognático son de origen genético. Los principales tipos de enfermedades determinadas genéticamente se pueden clasificar en cinco categorías: desórdenes de un solo gen, desórdenes cromosómicos, desórdenes debido a mutaciones en el ADN mitocondrial y desórdenes en las células somáticas, según sean los mecanismos genéticos que participen en la determinación de la enfermedad.

En función de ello analizaremos la transmisión de los caracteres hereditarios, para luego considerar la relación de los mismos y de los mecanismos genéticos básicos, con la ocurrencia de algunas enfermedades.

*Para resolver las actividades que se presentan a continuación consulta la **UNIDAD Nº 6: GENETICA, HERENCIA Y CANCER del CD “Material ilustrativo de la Guía de Estudio”***

1.

Teniendo en cuenta lo estudiado en las unidades anteriores, **RECONOCE** las definiciones que se dan a continuación e **INDICA** a cuál de los siguientes conceptos corresponden.

***gen - homocigota - alelo - heterocigota - cromosoma - loci - locus - autosómico - cromosoma sexual - célula somática - gametas - número cromosómico en humanos – cromosomas homólogos***

- .....: forma alternativa de un gen.
- .....: se dice del organismo o par génico que contiene dos alelos idénticos.
- .....: plural de locus.
- ..... : cualquier cromosoma que no es un cromosoma sexual.
- ..... : estructura que lleva los genes, constituida por filamentos de cromatina que se presentan altamente contraídos durante la división celular.
- ..... : 46 (22 p +XX o 22 p +XY).
- ..... : lugar físico del cromosoma donde se encuentra un gen.
- ..... : cromosomas diferentes en los dos sexos y que intervienen en la definición del género.
- ..... : célula diferenciada que compone los tejidos corporales.
- ..... : unidad de herencia en un cromosoma: secuencia de nucleótidos de la molécula de ADN que codifica para la

síntesis de una proteína o un ARN.

..... : se dice del organismo o par génico que contiene dos alelos diferentes.

..... : cromosomas que llevan genes que se corresponden y que se asocian en la primera etapa de la meiosis.

..... : célula reproductora haploide.

## 2.

El principio de segregación enuncia que todo individuo tiene un par de genes para cada carácter y que cada miembro del par segrega (se separa) durante la formación de gametas.

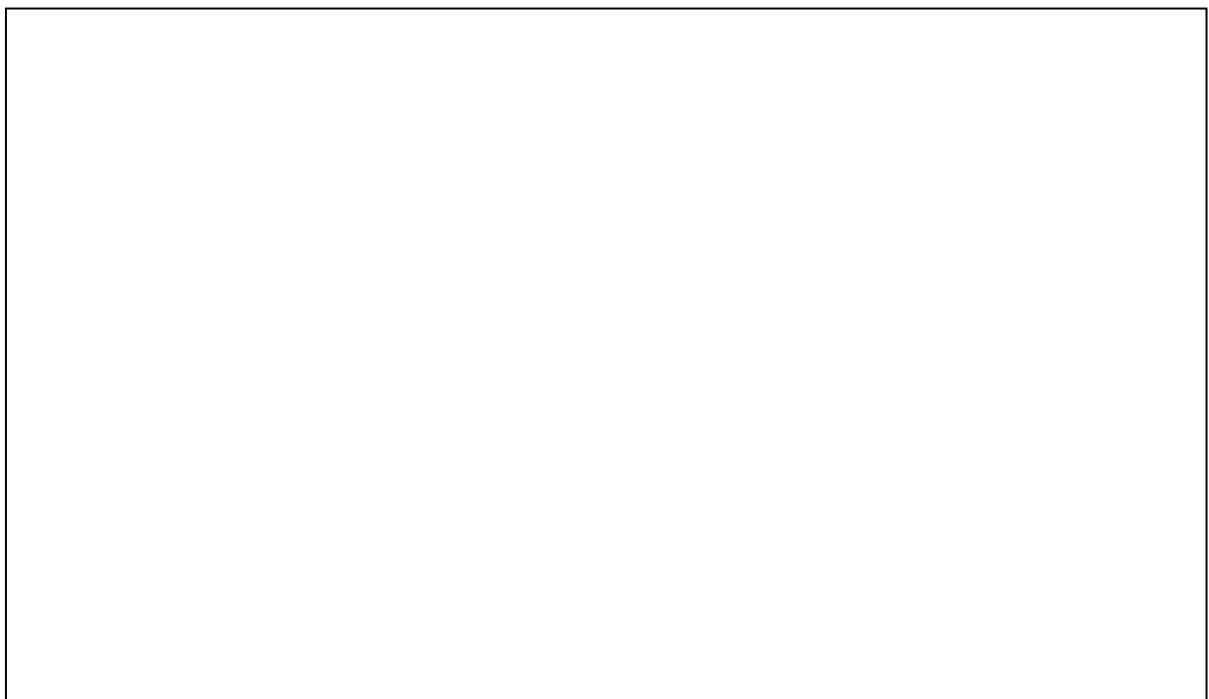
a. **LEE** acerca de las leyes de Mendel en:

- Alberts y otros. Introducción a la Biología Celular. 3ª ed. Ed. Medica Panamericana Madrid. 2010. Cap. 19.
- Curtis, Barnes,y otros. Curtis Biología 7ma edición Ed. Medica Panamericana Buenos Aires. 2008. Cap. 8.

b. **ANALIZA** la información de la figura 1: **Representación de la segregación de los alelos en el albinismo.**

El albinismo es una condición de falta de pigmentación en la piel y el iris del ojo. En el ser humano y otros mamíferos, esta patología está determinada por un alelo recesivo localizado en un cromosoma autosómico. Al igual que en los cruzamientos de las plantas de arvejas de Mendel, los alelos que determinan el albinismo, localizados en cromosomas homólogos, se separan o segregan unos de otros durante la formación de gametas (A= pigmentación normal, a=albinismo).

c. En base a la figura 1, **REPRESENTA** los cruzamientos de la 1ra y 2da generación utilizando los cuadros de Punnett.



d. **RESPONDE**, ¿cuál es la utilidad de hacer un cuadro de Punnett?

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

e. **DIFERENCIA** los siguientes conceptos.

***gen autosómico dominante / recesivo / codominante***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

***fenotipo / genotipo***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

### 3

Cuando se estudia la expresión y transmisión de un carácter en particular (determinado genéticamente) en un individuo, el análisis no se limita al individuo, sino que se extiende a su grupo familiar y a su descendencia, como así también a generaciones anteriores. La información así recabada se sintetiza gráficamente en un árbol genealógico que resume la historia familiar del carácter objeto de estudio.

a. **ANALIZA** la figura 2: ***Símbolos utilizados en la construcción de los árboles genealógicos.***



5.

a. **LEE** acerca de los cromosomas sexuales y la determinación del sexo en:

- Alberts y otros. Introducción a la Biología Celular. 3ª ed. Ed. Medica Panamericana Madrid. 2010. Cap. 19.
- Curtis, Barnes,y otros. Curtis Biología 7ma edición Ed. Medica Panamericana Buenos Aires. 2008. Cap. 8.

b. **ANALIZA** el esquema de la figura 4: **Representación de la determinación del sexo de un organismo como el humano.**

c. **DEDUCE** cómo sería la herencia de un alelo:

***Dominante, ubicado en el cromosoma X del padre***

.....

.....

.....

.....

.....

.....

***Recesivo, ubicado en el cromosoma X del padre***

.....

.....

.....

.....

.....

.....

***Recesivo, ubicado en el cromosoma X de la madre***

.....

.....

.....

.....

.....

.....

***Dominante, ubicado en el cromosoma Y***

.....

.....

.....

.....  
.....  
.....

***Recesivo, ubicado en el cromosoma Y***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

d. **DIFERENCIA** los siguientes términos

***heterogamético / homogamético***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

***homocigota / hetrocigota / hemicigota***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

e. **ANALIAZA** si la siguiente afirmación es verdadera y **FUNDAMENTA** tu conclusión

***“Las mujeres poseen doble dotación de los genes localizados en el cromosoma X mientras que los hombres tienen una dotación simple de la mayoría de estos genes; es de suponer entonces que las mujeres tienen el doble del producto de esos genes”***

.....  
.....  
.....  
.....

.....  
.....  
.....  
.....

6.

La herencia poligénica es la resultante de la actividad de muchos genes.

a. **LEE** acerca de la herencia poligénica en:

- Alberts y otros. Introducción a la Biología Celular. 3ª ed. Ed. Medica Panamericana Madrid. 2010. Cap. 19.
- Curtis, Barnes,y otros. Curtis Biología 7ma edición Ed. Medica Panamericana Buenos Aires. 2008. Cap. 8.

b. **OBSERVA** la figura 6: ***Curva de distribución de la altura en los hombres en una población.***

c. **EXPLICA** en términos de herencia poligénica lo representado en la figura 6.

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

c. **RESPONDE:** ¿Cómo sería la altura de la población si estuviera determinada por alelos simples de dominancia incompleta?

.....  
.....  
.....  
.....

d. **MENCIONA** otros ejemplos de herencia poligénica.

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

7.

**SINTETIZA** en un cuadro o esquema los diferentes mecanismos hereditarios analizados.

8.

La Citogenética surge como convergencia de la Genética y la Citología. Esta rama de la Biología Celular estudia las bases citológicas de la herencia. El análisis del cariotipo humano normal y anormal pondrá en evidencia la importancia de los conceptos básicos de cromosoma y herencia trabajados anteriormente.

a. **REPASA** tus conocimientos acerca de la utilidad de los estudios genéticos y las características del cariotipo humano normal y sus anomalías.

- Curtis, Barnes, y otros. Curtis Biología 7ma edición Ed. Medica Panamericana, Buenos Aires. 2008. Cap. 8 y 16.

b. **DEFINE** los siguientes términos:

***Cariotipo – diploide – haploide – poliploide***

.....

.....

.....

.....

.....

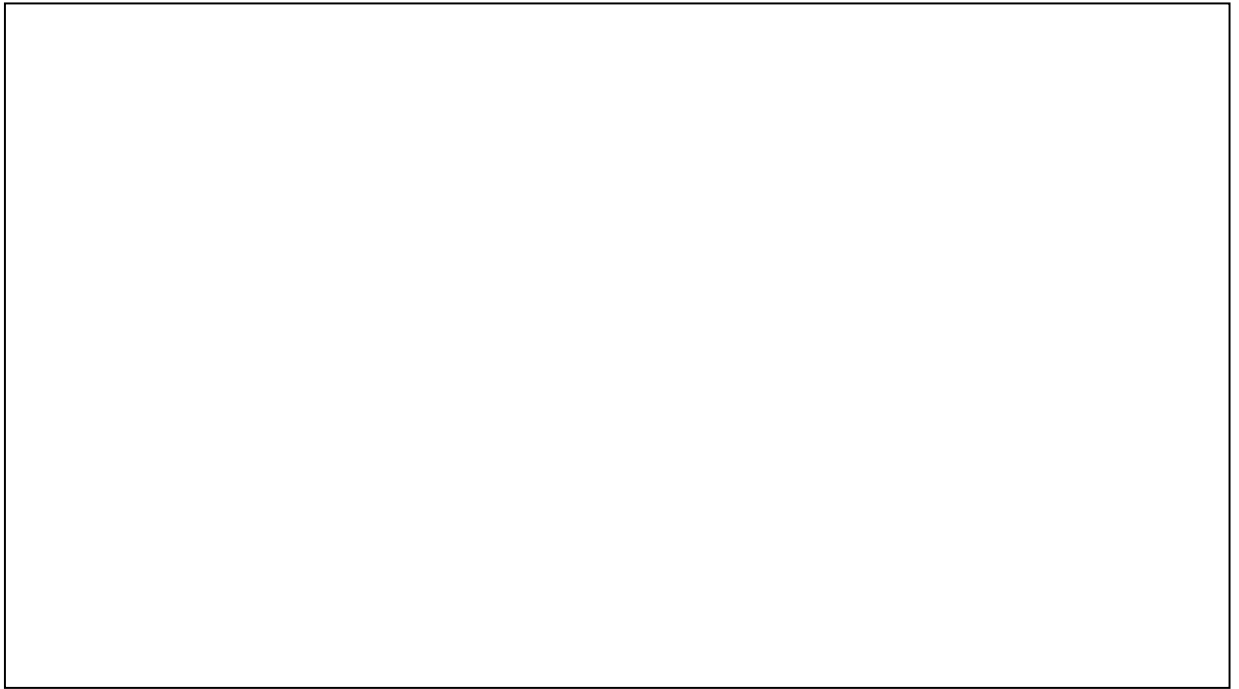
.....

.....

.....



c. **REALIZA** un esquema que sintetice los distintos tipos de anomalías del cariotipo humano que conoces.



9.

El ADN mitocondrial posee información biológica que puede ser transmitida a la descendencia.

a. **CONSIDERA** la información referida a:

- Estructura, composición y reproducción de las mitocondrias
- Composición y estructura de las gametas y la fecundación.

b. **ANALIZA** y **FUNDAMENTA** la veracidad de las siguientes afirmaciones:

***“Un cambio en la secuencia del ADN mitocondrial (mutación) podría ser la causa de la ausencia de una enzima que interviene en la respiración celular”***

.....

.....

.....

.....

.....

.....

***“Los genes del ADN mitocondrial se transmiten a la descendencia por vía materna”***

.....

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

**“El ADN mitocondrial se duplica en diferentes momentos del ciclo celular”**

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

c. **BUSCA INFORMACIÓN** acerca de cuáles serían los tejidos más afectados por las mutaciones a nivel mitocondrial; **INDÍCALOS**.

.....  
.....

10.

La duplicación del ADN, la transcripción, la traducción y la regulación génica constituyen los mecanismos genéticos básicos que se llevan a cabo en todas las células somáticas. En el transcurso de la vida de una persona, pueden ocurrir alteraciones a nivel de estos mecanismos genéticos en células somáticas específicas. Como este tipo de alteración génica no implica a las gametas, dichos cambios no se transmiten a la generación subsiguiente.

Un excelente ejemplo de desórdenes genéticos en células somáticas, lo representan las mutaciones de los genes que controlan el ciclo celular, las cuales conjuntamente con otros factores, son responsables de la transformación de una célula normal en célula cancerosa. Por lo tanto el cáncer se puede definir como una enfermedad que implica defectos de los mecanismos de control celular.

- a. **LEE** acerca del cáncer y de las características especiales de las células cancerosas.
  - Alberts y otros. Introducción a la Biología Celular. 3ª ed. Ed. Medica Panamericana Madrid. 2010. Cap 20.

b. **DIFERENCIA** los conceptos de

***Protooncogén / oncogén.***

.....  
.....  
.....



11.

a. **OBSERVA** la figura 9: *Ilustración diagramática de diferentes alteraciones de superficies celulares que se encuentran después de la transformación neoplásica*

b. **FUNDAMENTA** que estructuras y funciones celulares resultan afectadas en una célula cancerosa.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

c. **DEFINE** el concepto de *inhibición por contacto*.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

d. **JUSTIFICA** la siguiente afirmación.

***“El cáncer se desarrolla por una acumulación de mutaciones en células genéticamente inestables”***

.....

.....

.....

.....

.....