



Guía para Examen 4° Periodo

Biología IV – Examen #2

Salón # 26 – Autores:

Emilio Soriano Chávez
Rodrigo Alejandro Hernández Ortega
Edgar López Fuentes
Samantha Ulloa Heredia

Tema #1 – Conceptos de Genética

- **Gen:** Factor que pasa de los progenitores a la descendencia.
- **Alelo:** Diferentes formas de un gen.
- **Locus:** Posición fija de un cromosoma.
- **Loci:** Plural de locus. Lugar donde hay muchos genes.
- **Homocigoto:** Organismos con 2 alelos idénticos para un gen particular.
- **Heterocigoto:** Organismos con 2 alelos diferentes para un gen particular.
- **Cariotipo:** Micrografía de la totalidad del conjunto diploide de cromosomas agrupados en partes, ordenadas por tamaño descendente. Arreglo ordenado de los cromosomas de una especie.
- **Genotipo:** Hace referencia a los genes de un individuo y que van a heredarse. No se puede ver.
- **Fenotipo:** Expresión del genotipo, pudiendo manifestarse como una característica física, de comportamiento, o la expresión de una enzima o proteína.

Tema #2 – Genética

- **Gregor Johann Mendel (1822-1884):**
 - Padre de la genética.
 - Un alumno publicó sus experimentos en 1885 y 1886, pero fueron ignorados.
 - Fueron redescubiertos en 1900 por Hugo de Vries, Carl Correns y Erich Von Tschermak.

- Trabajó con la planta de chícharo *Prisum Sativum*.
- Realizó experimentos con líneas puras.
- Registró los resultados metódicamente y realizó un análisis de estos.
- Se basó en la estadística.

● **Herencia Autosómica:** Todos los cromosomas, excepto los cromosomas sexuales X, Y.

● **Padecimientos de Herencia Autosómica Recesiva:**

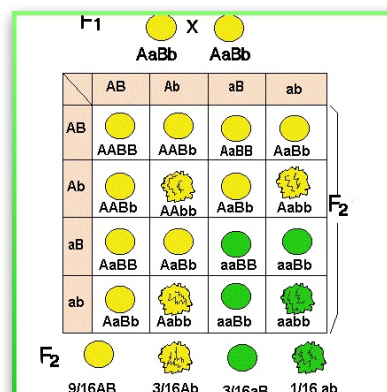
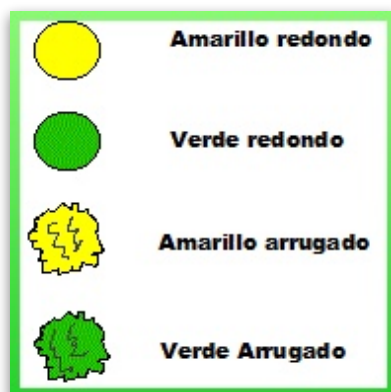
- Albinismo
- Cipa
- Síndrome de Chediak-Higashi o de los Niños Grises
- Anemia Falciforme
- Síndrome de Bloom
- Fenilcetanuria

● **Padecimientos de Herencia Autosómica Dominante:**

- Enfermedad de Huntington
- Acondroplasia
- Polidactilia
- Síndrome de Marfan
- Charcut - Marie - Tooth
- Retinosis Pigmentaria
- Hematocromatosis Primaria
- Anhidria
- Distrofia Miotónica de Steinert

● **2ª Ley de Mendel:** Ley de la Distribución Independiente:

- Rasgos múltiples se heredan de forma independiente si los alelos de un gen están distribuidos en los gametos separados de los alelos de otros genes (9:3:3:1).



Tema #3 – Herencia No Mendeliana

● Herencia Intermedia / Dominancia Incompleta:

- No hay recesivos, solo dominantes.
- Se caracteriza por la expresión parcial de ambos alelos dominantes al mismo tiempo y con la aparición de un nuevo fenotipo.
- **Ejemplo:** En el color de los pétalos de algunas flores:

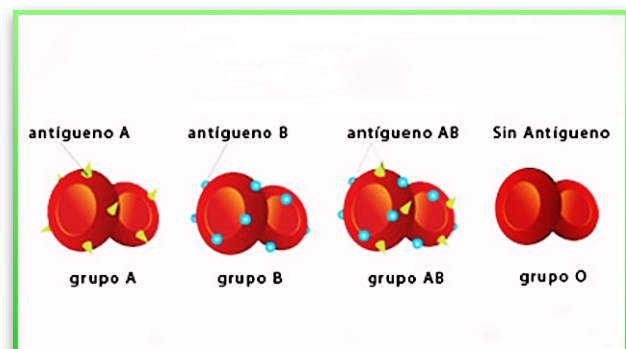
- A: Color de Pétalos
- A1: Pétalos Rojos
- A2: Pétalos Blancos

Genotipo	Fenotipo
A2A2	Pétalos Blancos
A1A1	Pétalos Rojos
A1A2	Pétalos Rosas

● Codominancia:

- Típico de los tipos de sangre.
- Hay más de un dominante.
- Sí hay recesivos.
- Cuando 2 dominantes se heredan juntos, ambos se expresan.
- **Ejemplo:** En los tipos de sangre:

- I / i: Inmunoglobulina
- Tipo de Sangre A: $I^A I^A$ ó $I^A i$
- Tipo de Sangre B: $I^B I^B$ ó $I^B i$
- Tipo de Sangre AB: $I^A I^B$
- Tipo de Sangre O: $i i$



● Herencia Ligada al Sexo:

- Descrita por Thomas H. Morgan.
- **Herencia Ligada al Cromosoma X:**
 - Usualmente la madre es portadora, y el hijo varón la expresa (puede haber mujeres afectadas en algunos casos).
 - **Ejemplos:** Daltonismo, Hemofilia (No coagula la sangre), Distrofia Muscular de Duchenne.

- **Herencia Ligada al Cromosoma Y:**

- Se transmite de forma continua de padre a hijo.
- **Ejemplos:** Hipertrosis Articular, Azoospermia (sin espermias).

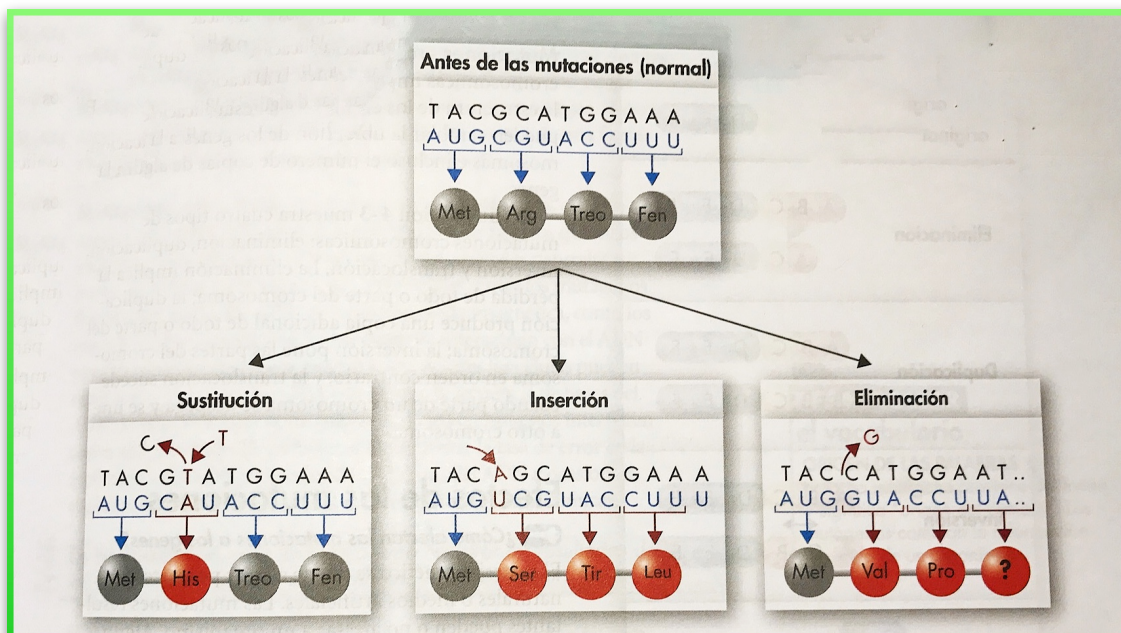
Tema #4 – Mutaciones

- **Mutación:** Cualquier cambio heredable en el material genético. Dicho cambio es independiente de la expresión del genotipo. Junto con la selección natural, son la base de la evolución. Se clasifican en:

- **Mutaciones Puntuales / Genéticas:** Mutaciones en las que el cambio ocurre solo en unos cuantos pares de bases (Adenina, Timina, Guanina o Citosina).
- **Mutaciones Cromosómicas:** Mutaciones a gran escala, que afectan al cromosoma completo o a una parte de el.

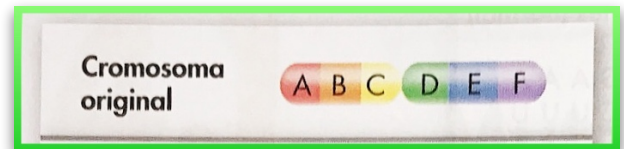
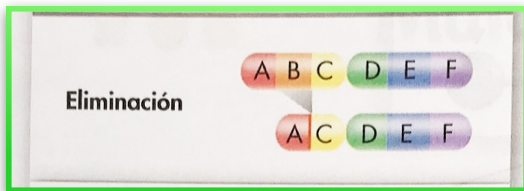
- **Mutaciones Puntuales / Genéticas:**

- **Sustitución:** Cuando una base se cambia por otra diferente. Como consecuencia, puede cambiar el aminoácido por otro, o causará una mutación por corrimiento del marco de lectura.
- **Inserción:** Cuando una base se inserta en una secuencia, provocando cambios.
- **Delección / Eliminación:** Cuando una base se elimina en una secuencia, provocando cambios.

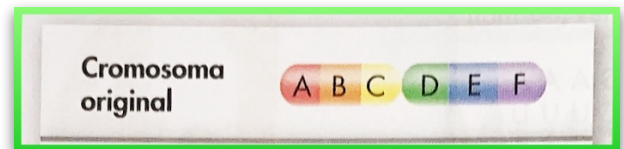
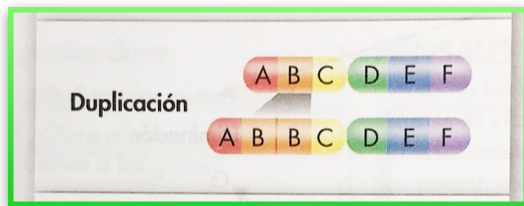


● **Mutaciones Cromosómicas Estructurales:**

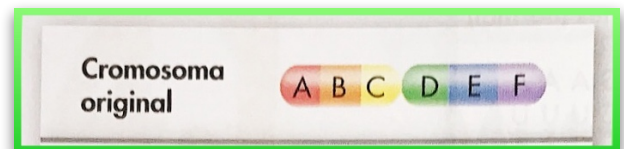
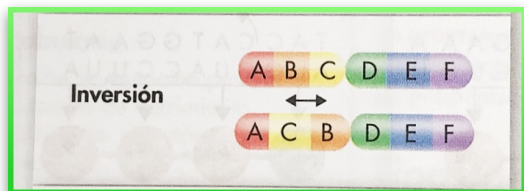
● **Eliminación:**



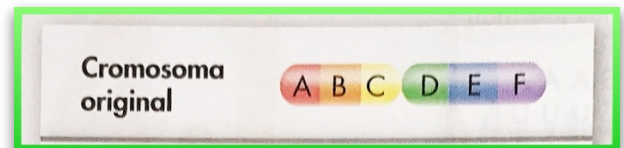
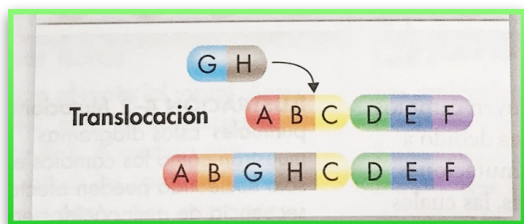
● **Duplicación:**



● **Inversión:**



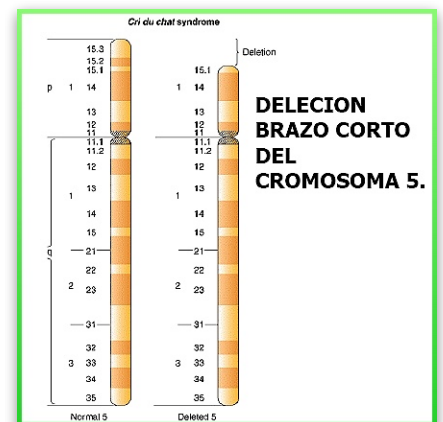
● **Translación / Translocación:**



● **Síndrome del Maullido del Gato / Cri du Chat:**

- **Incidencia:** 1 de cada 20,000 nacimientos.
- **Características:**

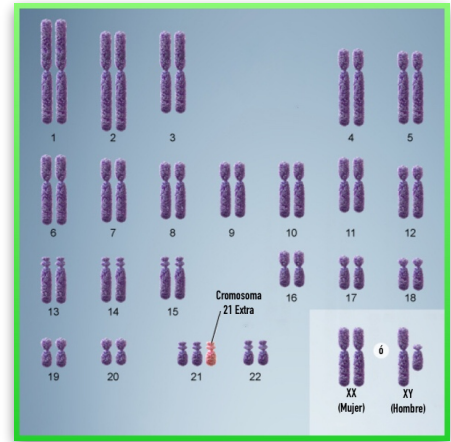
- Retraso en el crecimiento intrauterino.
- Bajo peso al nacer.
- Cráneo pequeño (cara de luna).
- Llanto que se asemeja al maullido de un gato.
- Crecimiento lento.
- Retraso en el desarrollo mental y retraso mental severo.



- **Causas:** El 85% de los casos es producido por una deleción o translocación del brazo "p" del cromosoma 5. El 15% es heredado por parte de los padres.
- Es una mutación cromosómica por eliminación.

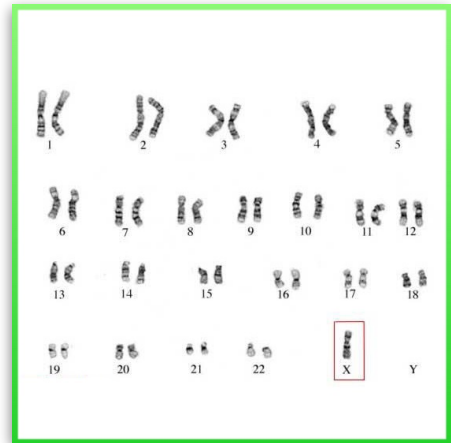
● **Trisomia 21 / Síndrome de Down:**

- **Incidencia:** 1 de cada 700 nacimientos.
- **Características:**
 - Tono muscular débil.
 - Boca pequeña (usualmente abierta).
 - Malformaciones cardiacas.
 - Retraso mental.
 - Poca resistencia a infecciones.
- **Causas:** No disyunción durante la meiosis.
- **Riesgos:**
 - **15-29 años:** Probabilidad de 1/1,500 nacidos vivos.
 - **30-34 años:** Probabilidad de 1/800 nacidos vivos.
 - **35-39 años:** Probabilidad de 1/385 nacidos vivos.
 - **40-44 años:** Probabilidad de 1/106 nacidos vivos.
 - **45 años ó más:** Probabilidad de 1/30 nacidos vivos.



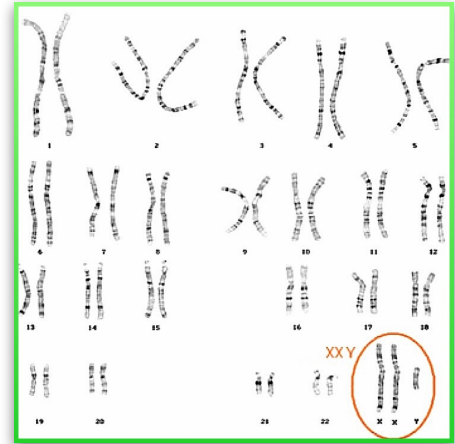
● **Síndrome de Turner:**

- **Incidencia:** 1 de cada 3,000 nacimientos.
- **Características:**
 - Cuello ancho y pliegues cutáneos.
 - Baja estatura y deficiencia de estrógenos.
 - Amenorrea e infertilidad.
 - Ausencia o retraso de aparición de caracteres sexuales secundarios.
 - Mayor riesgo de enfermedades cardiovasculares y renales.
 - Mayor riesgo de pérdida de vista y oído.
- **Causas:** No disyunción durante meiosis.
- **Riesgos:** El 75% de los casos, el cromosoma X inactivado o faltante tiene origen paterno.



● Síndrome de Klinefelter:

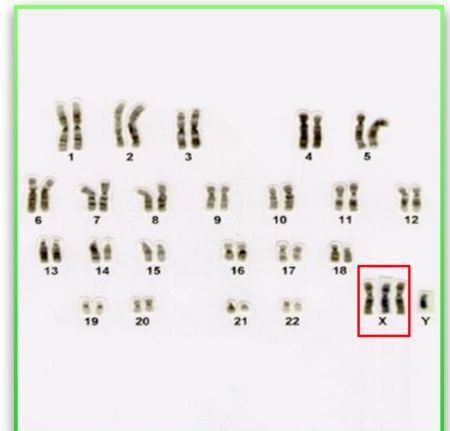
- **Incidencia:** 1 de cada 1,000 varones nacidos.
- **Características:**
 - Infertilidad, y en muchos casos, hipogonadismo.
 - Poco tono muscular y elevada estatura.
 - Poco vello facial y corporal.
 - Aparición de características femeninas como crecimiento de pechos y cuerpo de pera.
 - Mayor riesgo de enfermedades autoinmunes, cáncer de mama y osteoporosis.



- **Causas:** No disyunción durante meiosis.
- **Riesgos:** El 56% de los casos, el cromosoma X inactivado o faltante tiene origen materno y el 44% es de origen paterno.

● Síndrome de la Superhembra:

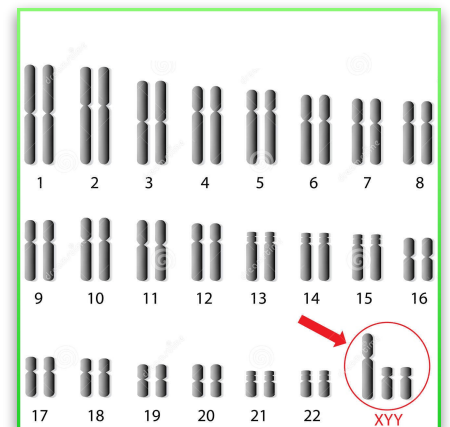
- **Incidencia:** 1 de cada 1,500 niñas nacidas.
- **Características:**
 - Físicamente normales.
 - Mayor altura que el promedio femenino.
 - Fertilidad limitada.
 - Bajo coeficiente intelectual.
 - Algunos problemas de coordinación.



- **Causas:** No disyunción durante meiosis.

● Síndrome de Jacob o del Supermacho:

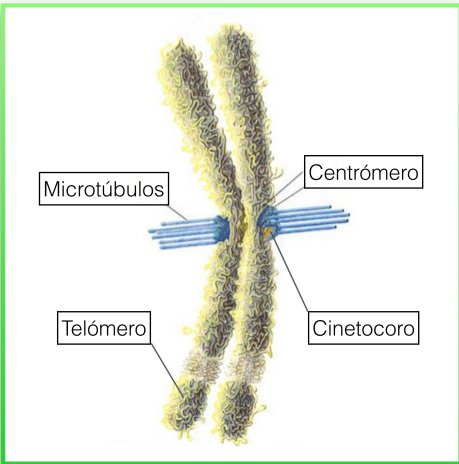
- **Incidencia:** 1 de cada 1,000 varones nacidos.
- **Características:**
 - Físicamente normales.
 - Presentan altura elevada (1.83 metros).
 - Coeficiente intelectual ligeramente bajo.
 - Niveles de testosterona altos.
- **Causas:** No disyunción durante metafase II paterna.



- **Riesgos:** Difícil identificación de casos. Debido al alto nivel de testosterona, se les asocia con la tendencia a la violencia, por lo que es el primer síndrome asociado con una conducta criminal.

Anexo #1 – Cromosomas

● Tipos de Cromosomas:

- **Cromosomas Somáticos / Autosomas:** Contienen la información genética para regular y crear cualquier proteína que el "cuerpo" (soma) pueda necesitar.
 - **Cromosomas Sexuales:** Contienen la información para definir el "sexo" del individuo. En humanos, XX define a una mujer, y XY a un hombre.
- Los humanos (Homo Sapiens Sapiens) tenemos 22 pares de autosomas (44 cromosomas) y 1 par de cromosomas sexuales (XX o XY).
 - El cromosoma eucarionte tiene regiones especializadas, que son:
 - **Telómeros:** Secuencias repetidas de DNA. Se encuentran en los extremos del cromosoma. Dan estabilidad a la estructura del cromosoma y lo protegen del desgaste. Conforme las personas envejecen, los telómeros se desgastan.
 - **Centrómero:** Región especializada del cromosoma. Tiene 2 funciones principales:
 - Mantiene unidas temporalmente dos dobles hélices del DNA después de que este se replica durante la Fase S.
 - Está rodeado del cinetocoro.
 - **Cinetocoro / Kinetocoro:** Estructura hecha de proteínas que recubre el centrómero. Permite el anclaje de los microtúbulos del uso miótico, permitiendo que los cromosomas sean movidos durante las etapas de la mitosis y la meiosis.
- 
- El diagrama muestra un cromosoma con dos brazos y un centrómero central. Se ven microtúbulos azules anclados al cinetocoro en el centrómero. Las etiquetas indican: Microtúbulos, Centrómero, Cinetocoro y Telómero.
- Las unidades de la herencia son los genes.
 - **Gen:** Segmento de DNA formado por una secuencia de nucleótidos. Posee las instrucciones para sintetizar proteínas.
 - **Locus:** Lugar donde se localiza un gen.

- **Loci:** Plural de locus. Indica la localización de varios genes en un cromosoma.
- **2n:** Los seres humanos tenemos 46 pares de cromosomas, divididos en 23 pares. En realidad, poseemos solo 23 cromosomas, pero tenemos otra copia extra de cada uno, ya que una copia es de origen paterno, y la otra de origen materno. Los organismos que tienen 2 copias del material genético se les conoce como **Diploides**, y se representan con "2n", donde n representa cualquier cromosoma (1, 2, 3...22).
- **n:** Los organismos que solo poseen una copia de material genético se conocen como **Haploides**, y se representan como "n".


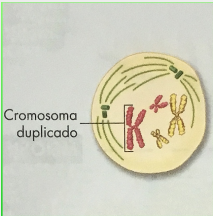


Anexo #2 – Ciclo Celular

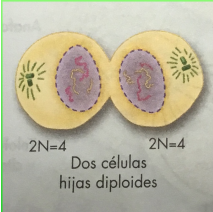
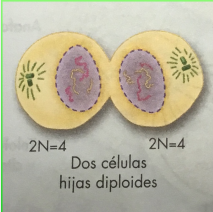
- **Ciclo Celular:** Conjunto de sucesos ordenados, que incluyen el crecimiento de la célula y su posterior división en 2 células hijas.
 - En las células procariontes, el Ciclo Celular se divide en 2 fases, una fase de crecimiento (abarca la mayor parte de su vida e incluye el proceso de replicación del cromosoma) y una fase corta de división, en donde la célula efectúa la fisión binaria.
 - En los organismos eucariontes pluricelulares, el ciclo celular está conformado por 4 etapas principales y una etapa alterna.
- **Ciclina:** Enzima que, en organismos eucariontes, regula el paso de una etapa a otra.
- **Fases del Ciclo Celular Eucarionte:**

Fase	Descripción
Fase G1	<ul style="list-style-type: none"> - Inicia cuando la célula hija es formada. - <u>Se da el crecimiento celular y la síntesis de biomoléculas.</u> - <u>Todas las células pasan por esta etapa, pero pueden tomar 2 caminos: prepararse para entrar a la Fase S o retrasar la entrada a esta fase y entrar a la Fase G0.</u>
Fase G0	<ul style="list-style-type: none"> - <u>Si la célula opta por especializarse, esta se diferenciará, manifestando funciones de algún tejido en específico y no se dividirá.</u>
Fase S / Fase de Síntesis	<ul style="list-style-type: none"> - Se sintetiza el DNA. - <u>La célula hace una copia de su DNA para dárselo a la célula hija.</u>

Fase	Descripción
Fase G2	- <u>La célula sintetiza biomoléculas y obtiene energía para ocuparla en la división celular.</u>
Fase M / Mitosis	- <u>Todas las etapas anteriores a esta se consideran como el periodo de Interfase de una célula.</u> - Ocorre un proceso de división celular en 5 etapas: Profase, Metafase, Anafase, Telofase y Citocinesis. - Al finalizar esta fase comienza nuevamente el Ciclo Celular.

Anexo #3 – Mitosis

Fase	Descripción	Imagen
Interfase	- Abarca la Fase G1, S y G2 del Ciclo Celular. - Se da el crecimiento celular y la duplicación del DNA como preparativo de la división. - <u>El DNA está en el núcleo y está organizado como eurocromatina y heterocromatina.</u>	
Profase	- <u>El DNA se condensa, formando los cromosomas.</u> - La membrana nuclear se desensambla. - El nucleolo desaparece. - <u>Los centriolos se mueven a los polos opuestos de la célula.</u> - <u>Se organizan los microtúbulos para unirse al cinetocoro de cada cromosoma.</u>	
Metafase	- Los microtúbulos, ya anclados a los cinetocoros de los cromosomas, los comienzan a jalar, para alinearlos en el ecuador (en medio) de la célula.	
Anafase	- Cada copia del cromosoma es separada, y los cromosomas son movidos por los <u>microtúbulos de uso miótico (aparato formado por los centriolos-microtúbulos-cinetocoro).</u> - <u>Se separan el DNA duplicado (4n), dejando 2n en cada futura célula.</u>	

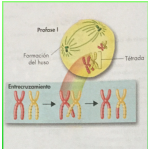

Fase	Descripción	Imagen
Telofase	<ul style="list-style-type: none"> - Los cromosomas en los polos opuestos comienzan a descondensarse (desbaratarse). - La membrana nuclear comienza a armarse de nuevo. - Aparece el nucleolo. - En Células Animales: <ul style="list-style-type: none"> - <u>Se forma un anillo de microfilamentos, que permitirá el "estrangulamiento" de la célula y la citocinesis.</u> - En Células Vegetales: <ul style="list-style-type: none"> - <u>El Aparato de Golgi comienza a secretar una gran cantidad de carbohidratos para formar la pared celular. Esta estructura se denomina "fragmentoplasto" o "lámina media".</u> 	
Citocinesis	<ul style="list-style-type: none"> - En Células Animales: <ul style="list-style-type: none"> - <u>El anillo de los microfilamentos se contrae y divide a las 2 células hijas.</u> - En Células Vegetales: <ul style="list-style-type: none"> - <u>El fragmentoplasto se extiende hasta alcanzar los extremos, formando la pared celular.</u> - <u>Una nueva membrana plasmática crece en el interior, y de esta forma se separan las 2 células hijas.</u> 	


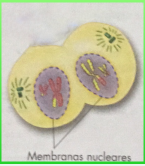
Anexo # 4 – Meiosis

- **Meiosis:** Tipo de división celular especializada en donde se forman células llamadas gametos o células sexuales. Al final se obtienen 4 células haploides, que después se convertirán, por ejemplo, en óvulos o espermatozoides.
- La Meiosis se divide en:
 - **Meiosis I:** Ocurre el proceso de recombinación homóloga entre cromátidas hermanas.
 - **Meiosis II:** Se forman 4 células haploides.




- La mayor diferencia entre la mitosis y la meiosis es que:
 - En la Mitosis se generan 2 células diploides (copia materna y paterna del DNA) idénticas. Se suele usar en la reproducción asexual.
 - En la Meiosis se generan 4 células haploides, y cada una es diferente. Estas células haploides "únicas" aportan una gran variabilidad genética para la especie, y al convertirse en gametos durante la fecundación, dan origen a un ser vivo único. En la meiosis se generan células sexuales. Posteriormente, estas células sufrirán un proceso de diferenciación, llamado Gametogénesis, que las convertirá en Óvulos o Espermatozoides.

Anexo #5 – Meiosis I

Fase	Descripción	Imagen
Profase I	<ul style="list-style-type: none"> - La membrana nuclear se desensambla, y los cromosomas se condensan. - Los centriolos se mueven hacia los polos opuestos de la célula. - Una vez que los cromosomas se condensan, ocurren 2 eventos: <ul style="list-style-type: none"> - Primero, <u>los cromosomas homólogos duplicados se alinean</u> y se acercan lo más posible. - Segundo, <u>se produce un entrecruzamiento, donde algunas partes de los cromosomas se intercambian en un proceso llamado recombinación homóloga (crossing-over).</u> - Este proceso da la variabilidad a cada uno de los futuros gametos. - Quiasmas: Zonas donde se llevan a cabo los entrecruzamientos y las recombinaciones. 	
Metafase I	<ul style="list-style-type: none"> - Los cromosomas ya recombinados se alinean en el ecuador de la célula. 	

Fase	Descripción	Imagen
Anafase I	<ul style="list-style-type: none"> - Un cromosoma duplicado (cromátidas hermanas) es separado y alejado de la otra copia. - Los cromosomas son movidos por los microtúbulos a los polos propuestos de la célula. - <u>No hay separación de cromátidas hermanas.</u> 	
Telofase I y Citocinesis I	<ul style="list-style-type: none"> - <u>Las futuras células hijas solo cuentan con 1 copia del par de cromosomas originales.</u> - <u>La célula ya es n (haploide).</u> - Los cromosomas se descondensan y se ensambla la membrana nuclear. - <u>Ocurre la citocinesis. En ocasiones es tan breve que incluso se omite.</u> 	

Anexo #6 – Meiosis II

Fase	Descripción	Imagen
Profase II	<ul style="list-style-type: none"> - Inicia inmediatamente después de la Telofase I o de la Citocinesis I (si la hay). - <u>Las células haploides comienzan nuevamente la división.</u> - Se vuelven a condensar los cromosomas. - Se desensambla la membrana nuclear. - Los centriolos se mueven para formar el huso miótico (o acromático) junto con los microtúbulos. 	
Metafase II	<ul style="list-style-type: none"> - Nuevamente, <u>los cromosomas de cada célula haploide son jalados del cinetocoro por el huso acromático, y se alinean en el ecuador de la célula.</u> 	
Anafase II	<ul style="list-style-type: none"> - <u>Las cromátidas duplicadas (hermanas) son separadas y alejadas a los polos opuestos de cada célula.</u> Cada una es enviada a una célula hija. 	
Telofase II y Citocinesis II	<ul style="list-style-type: none"> - Se vuelven a descondensar los cromosomas y se ensambla la membrana nuclear. - <u>Las células se separan por citocinesis, y el resultado final son 4 células haploides, cada una diferente de la otra.</u> 	