



Nombre del alumno:

Polidoro Montesinos Moguel

Nombre del profesor:

Sandra Edith Moreno Lopez

Nombre del trabajo:

Resumen Sobre los modelos mendelianos

Materia:

Zootecnia de aves

Grado: 6°

Grupo:

Medicina veterinaria y zootecnia

ocosingo chiapas a 24 de Julio de 2020.

Patrones mendelianos y atípicos de herencia

La herencia mendeliana se refiere a la transmisión de un único gen mediante un patrón dominante, recesivo o ligado al cromosoma X. Los descubrimientos realizados sobre la estructura del ADN, el código genético, el genoma y la observación de que algunos caracteres y enfermedades hereditarias no siguen el patrón clásico de herencia mendeliana ha conducido a los investigadores a definir otros posibles patrones de transmisión de caracteres hereditarios, en especial referidos a la herencia multifactorial y a la herencia mitocondrial.

La herencia multifactorial está basada en los efectos conjuntos de los genes y los factores ambientales.

La herencia mitocondrial extranuclear solo es transmitida por la madre, cuyos óvulos contienen un número variable de estos orgánulos.

Existen varios factores que pueden modificar las proporciones fenotípicas esperadas. Indudablemente el mejor conocimiento de la estructura de los genes y su papel, la interacción entre los genes y entre éstos y el ambiente nos suministrará avances importantes sobre el patrón de herencia de determinados caracteres y enfermedades.

HERENCIA MENDELIANA MONOGÉNICA

Un gen eucariota está formado por sucesivos elementos codificantes (exones) y no codificantes (intrones) ---> pre ARN mensajero (inmaduro); ajuste (corte y empalme) ---> ARN mensajero.

La meiosis (una célula diploide con 46 cromosomas---> 4 células haploides con 23 cromosomas) es, junto a las mutaciones, la responsable de la diversidad y la mezcla del material genético mediante:

La segregación aleatoria de los gametos durante la meiosis

El intercambio entre los cromosomas homólogos (entrecruzamiento).

Los organismos eucariotas poseen dos copias del mensaje hereditario (a diferencia de procariontes y virus), una de ellas es de origen paterno y la otra de origen materno: los dos alelos son dos formas alternativas de un gen situado en el mismo locus sobre ambas copias del genoma; cualquier cambio que sufra un carácter hereditario a nivel de una de las dos copias del genoma (cromosomas homólogos) puede:

O bien modificar el fenotipo: en cuyo caso se dice que se expresa con un patrón dominante (D)

O bien no modificar el fenotipo: recesivo (R).

Si los dos alelos se expresan de manera simultánea, se dicen que ambos son codominantes (ejemplo: grupo sanguíneo AB0).

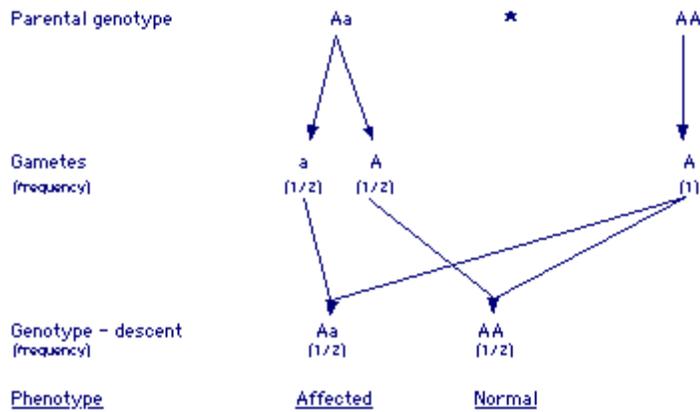
Un individuo que posee en el mismo locus dos alelos idénticos se dice que es homocigoto (HOZ, homozygous) para este gen.

Un individuo que posee en el mismo locus dos alelos distintos es heterocigoto (HEZ, heterozygous) para este gen.
---> el carácter recesivo se expresa fenotípicamente sólo en estado homocigoto.

Toda esta visión general explica la herencia autosómica; sin embargo, en el caso de los genes situados en los cromosomas sexuales la situación es distinta, ya que la composición de estos cromosomas es diferente en el varón y la mujer: en la mujer XX, la recesividad y dominancia de los caracteres ligados al cromosoma X se expresará de manera semejante a un patrón de herencia autosómico; pero el varón, XY, es hemicigoto para el cromosoma X, por lo que el fenotipo será la expresión únicamente del genotipo de su único cromosoma X

Herencia autosómica dominante (AD):

El caso más frecuente es: Aa x AA (Cruza entre un individuo afectado heterocigoto con otro individuo normal).



--> Gametes (frequency)	a (1/2)	A (1/2)	
A (1)	Aa (1/2)	AA (1/2)	<-- Genotype - descent (frequency)
	(a)	(A)	<-- Phenotype - descent
	<u>Affected</u>	<u>Normal</u>	

Los individuos afectados son siempre descendientes de un progenitor portador afectado del mismo carácter (excepto en el caso de aparición por nueva mutación).

El carácter aparece en cada una de las generaciones (no salta generaciones, salvo en el caso de disminuya su penetrancia).

Tanto las hijas como los hijos están afectados en proporciones similares.

En la descendencia aparecerán tantos individuos afectados como no afectados.

La mitad de los descendientes de la cruce entre un afectado (heterocigoto) y un normal estarán afectados.

Todos los hijos procreados entre individuos normales serán normales

Herencia autosómica recesiva (AR):

El caso más frecuente será: Aa x Aa (matrimonio entre dos individuos normales heterocigotos portadores).

Genotipo parental: Aa x Aa

--> Gametes (frequency)

	A (1/2)	a (1/2)	
A (1/2)	AA (1/4)	Aa (1/4)	← Genotype descent (frequency)
a (1/2)	Aa (1/4)	aa (1/4)	

Normal phenotype (A) Phenotype affected (a)

En el caso de una enfermedad rara, los individuos afectados tienen progenitores normales (sin el carácter).

Tanto las hijas como los hijos están afectados en proporciones similares.

En una descendencia las proporciones pueden ser de un individuo afectado por cada tres individuos normales.

Un individuo afectado que se casa con otro normal, no consanguíneo, generalmente tiene hijos normales (ya que será improbable que el otro sea heterocigoto portador).

La enfermedad puede manifestarse en sólo un individuo: dado el escaso número de descendientes de las familias ello no significa que se deba a la aparición por mutación de novo.

Cuando la frecuencia de una enfermedad es rara, se puede pensar en la existencia de consanguinidad (ya que la probabilidad de reunión de alelos defectivos aumenta cuando hay un antepasado común).

Cuando sucede una mutación nueva, el fenotipo no aparece en el individuo portador de ésta.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X (RLX):

Caso más frecuente: matrimonio entre una mujer heterocigota y un varón normal

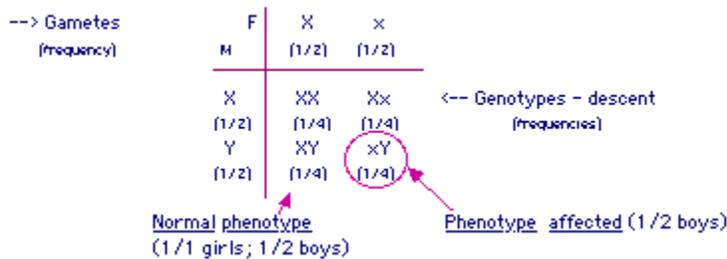


Fig. 4

Los individuos afectados generalmente son descendientes de progenitores normales.

En la familia paterna todos los individuos son normales para dicho carácter.

En la familia materna a menudo se encuentran hermanos varones u otros familiares varones afectados.

Los individuos afectados son generalmente varones.

En la descendencia, uno de cada dos varones estará afectado y una de cada dos mujeres será portadora.

Factores que afectan al fenotipo

Penetrancia

Algunos individuos que portan el alelo deletéreo (por ejemplo, en una enfermedad autosómica dominante) no muestran el fenotipo esperado: en ese caso decimos que la penetrancia es incompleta. Es el caso en el que el número de individuos que presentan un fenotipo anormal es inferior al número de individuos que portan la mutación causante de este fenotipo. La penetrancia es una estimación cuantitativa.

Por ejemplo, en el caso de la neurofibromatosis de tipo I, se estima que su penetrancia es del 80% aunque a menudo es difícil detectar variantes leves de la enfermedad. Por ello, en estos casos sería útil poder detectar en las familias afectadas las distintas mutaciones y de esta manera establecer más exactamente el valor de su penetrancia.

--> no se debe confundir un caso aislado debido a una penetrancia escasa con un caso esporádico debido a la aparición de una mutación.

Expresividad

El fenotipo observado puede ser más o menos severo entre los distintos individuos afectados. En este caso se habla de que el alelo deletéreo tiene una expresividad variable. La expresividad es una estimación cualitativa.

En el caso del síndrome de Marfan, para una misma mutación presente en una familia, algunos individuos muestran una forma severa de la enfermedad que afecta al sistema cardiovascular, ocular y esquelético mientras que otros sólo muestran una altura elevada y aracnodactilia, sin problemas oculares o de aneurisma aórtico.

--->La penetrancia reducida y la expresividad incompleta están descritas principalmente en las enfermedades autosómicas dominantes.

Edad de aparición de la enfermedad / anticipación

Algunas enfermedades, aunque ya presentes en el momento del nacimiento, se manifiestan tardíamente. Por ejemplo, un examen físico de un individuo de 20 años procedente de una familia en la que existe la enfermedad de Huntington, no sería capaz de descartar la posibilidad de que realmente este individuo desarrolle la enfermedad o no.

---> Si en una familia se conoce la alteración genética, los análisis moleculares permitirán la detección temprana de la mutación o su descarte de manera previa a la aparición de enfermedad.

---> La anticipación es un fenómeno por el cual la enfermedad aparece cada vez de manera más temprana en las sucesivas generaciones y con síntomas más severos. Este fenómeno se observa principalmente en enfermedades autosómicas dominantes causadas por expansión de

repeticiones de trinucleótidos en sucesivas generaciones como la distrofia miotónica (CTG) y enfermedad de Huntington (CAG). En el caso de la ataxia de Friedreich, una enfermedad autosómica recesiva, también se han descrito varias familias en las que existe una expansión de repeticiones de trinucleótidos (GAA) en sucesivas generaciones acompañada por una disminución en la edad de aparición de la enfermedad y una sintomatología más severa. Sin embargo, también en el síndrome de X frágil, enfermedad ligada al X, se puede observar una expresividad más severa asociada a un aumento en el número de repeticiones pero no a una disminución en la edad de aparición de la enfermedad, sin ser considerado necesariamente un fenómeno de anticipación.

Pleiotropía

En un cierto número de enfermedades genéticas una mutación puede producir alteraciones de más de un sistema. Por ejemplo, en el síndrome de Bardet-Biedl, una enfermedad autosómica recesiva, se pueden observar malformaciones en el sistema nervioso central, endocrino, esquelético y ocular. Los efectos del gen mutado se encuentran en distintas etapas del desarrollo.

Mutación / Heterogeneidad

La heterogeneidad de las mutaciones conducirá a manifestaciones variables:

La misma mutación puede inducir fenotipos distintos.

Algunas enfermedades están causadas por mutaciones distintas de un gen que afectan a zonas diferentes de éste y susceptibles, por tanto, de producir distintos efectos fenotípicos. En la fibrosis quística hay varias mutaciones del gen CFTR. En esta enfermedad nos podemos encontrar con pacientes más afectados de enfermedad pulmonar, con insuficiencia pancreática y/o enfermedad intestinal.

Junto a la existencia de genes implicados en una sola enfermedad, también hay casos en los que una misma enfermedad puede estar causada por más de un gen: en el caso del síndrome con displasia ectodérmica, la displasia de las uñas de los dedos, la oligodoncia y la ausencia de pelo se

atribuyen a mutaciones en tres genes distintos, con patrones de herencia dominante, ligada al cromosoma X o menos frecuentemente recesiva, y todos ellos producen un fenotipo similar.

Disomía

De manera infrecuente, ambos cromosomas homólogos pueden tener un origen uniparental (del mismo progenitor). A este fenómeno se le denomina disomía uniparental materna o paterna. Por ejemplo, un individuo afectado de fibrosis quística homocigoto para una determinada mutación que tenga un progenitor portador de dicha mutación. Esto puede ser debido a que ha heredado los mismos cromosomas 7 del mismo progenitor portador y ninguno del otro. Las disomías son un hecho raro y su efecto se desconoce en la mayor parte de los casos.

Impronta / influencia del sexo del progenitor

Durante el curso del desarrollo, los genomas materno y paterno no son equivalentes sino complementarios debido a un fenómeno epigenético que tiene lugar durante la gametogénesis.

De hecho, la función de los genes puede ser variable dependiendo del origen materno o paterno del alelo.

- Una deleción de una porción del cromosoma 15 (15q11-13) paterno produce el síndrome de Prader Willi, sin embargo si la porción delecionada corresponde al cromosoma materno se produce el síndrome de Angelman, que es distinto.

- En ciertas enfermedades el sexo del progenitor afectado puede tener influencia en el grado de severidad de la enfermedad en el individuo al que se ha transmitido el alelo deletéreo.

En la distrofia miotónica, la enfermedad será más severa, incluso a menudo congénita, si la transmisora de la enfermedad es la madre.

En la enfermedad de Huntington, si es el padre el transmisor de la enfermedad ésta aparece a una edad más temprana y de manera más severa.

En ambos ejemplos, no ha quedado demostrado todavía que estos fenómenos se deban a la impronta parental, amplificación de los triplete o a una mutación mitocondrial.

--->La fertilización de un óvulo sin núcleo por un espermatozoide que ha duplicado su genoma haploide o por dos espermatozoides (dispermia) conducen a una mola hidatiforme.

Interacción génica / Co-factores

La acción de los genes se puede encontrar regulada por más de un gen que actúa como su regulador. Por ello, aunque un gen sea normal, otros genes que participan en la misma vía metabólica o que los regulan, pueden impedir la actividad de los productos del primero dando lugar a una enfermedad genética.

En algunos individuos el raquitismo es debido a una deficiencia de vitamina D que puede corregirse añadiendo esta vitamina a la dieta. Sin embargo, en otros la enfermedad es debida a la ausencia de la forma activa de vitamina D, enfermedad autosómica recesiva, o a varias mutaciones que regulan el metabolismo de la vitamina D.

Se han identificado mutaciones en genes supresores de tumores, reguladores proteicos (enzimas) o genes de reparación del ADN. Estas mutaciones pueden dar lugar a enfermedades metabólicas como las mucopolisacaridosis, cáncer de ovario y colon y ataxia telangiectasia por alteraciones en la reparación del ADN.

Genes de susceptibilidad al cáncer y a malformaciones

Se han descrito varios genes relacionados con la susceptibilidad al desarrollo y origen de tumores que simultáneamente provocan síndromes con malformaciones.

La delección del gen WT1 situado en 11p13, conduce al tumor de Wilms y a una nefropatía. La delección de éste y otros genes en 11p13-11p14 conduce al síndrome WAGR (W: Wilms; A: aniridia, G: malformaciones genito-urinarias, R: retraso mental).

Errores diagnósticos / clasificación

Algunas veces, las dificultades que se encuentran en la evaluación de un patrón de transmisión de un carácter pueden deberse a errores de clasificación o de diagnóstico. Existen varios grupos de enfermedades como las glucogenosis y las mucopolisacaridosis que e menudo tienen fenotipos semejantes, aunque provienen de déficits enzimáticos distintos confirmados por la identificación de distintas mutaciones.

Enlazando lo anteriormente descrito, La influencia de estas leyes en la producción avícola deriva a que, en la actualidad, las producciones avícolas utilizan cruzamientos genéticos para así maximizar las características deseables de las razas productoras, logrando así mejorar las características productivas de las aves, pero esto solo se logra conociendo el comportamiento de la genética, sus variaciones y finalmente como potencializar las características atractivas y evitar o eliminar las que puedan ser perjudiciales, todo esto deriva de la selección que se realiza con las aves reproductoras hasta poder conseguir estos genes de forma constante, sin presentar variaciones y mucho menos presentar caracteres genéticos que perjudiquen la producción o a las propias aves.

El conocer estas leyes favorece el desarrollo de estas actividades, en condiciones normales los cruzamientos genéticos pueden ser impredecibles , al conocer su comportamiento pueden predecirse y manipularse de forma que sean benéficos.

Bibliografía:

Herencia mendeliana / NHGRI. (s. f.). Genome.gov. Recuperado 24 de julio de 2020, de

<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Herencia-mendeliana>

Patrones mendelianos y atípicos de herencia. (s. f.). Iy.org. Recuperado 24 de julio de 2020, de

<http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/GenetFormelSpaID30025SS.html>

