



REPÚBLICA DE PANAMÁ
— GOBIERNO NACIONAL —

MINISTERIO DE
EDUCACIÓN

GUÍA DE AUTOAPRENDIZAJE BIOLOGÍA 11°





Autoridades

S. E. Maruja Gorday de Villalobos

Ministra de Educación

S. E. Zonia Gallardo de Smith

Viceministra Académica

S. E. José Pío Castillero

Viceministro Administrativo

S. E. Ricardo Sánchez

Viceministro de Infraestructura

Equipo Directivo

Dirección General

Guillermo Alegría
Director General de Educación

Victoria Tello
Subdirectora General de Educación Académica

Anayka De La Espada
Subdirectora General Técnico Administrativa

Directores Nacionales Académicos

Isis Núñez
Directora Nacional de Educación Media
Académica

Carlos González
Director Nacional de Educación Media
Profesional y Técnica

Agnes de Cotes
Directora Nacional de Jóvenes y Adultos

Carmen Reyes
Directora Nacional de Currículo y Tecnología
Educativa

DIRECCIÓN GENERAL DE EDUCACIÓN
DIRECCIÓN NACIONAL DE EDUCACIÓN
MEDIA ACADÉMICA

GUÍA DE AUTOAPRENDIZAJE

Estudiante: _____

Centro Educativo: _____

Medidas de prevención por el COVID - 19



LAVA LOS ALIMENTOS
ANTES DE CONSUMIRLOS



DESINFECTA LAS
SUPERFICIES



NO TE TOQUES LA CARA



CUBRE TU NARIZ Y
BOCA



MANTEN LA DISTANCIA Y
EVITA LOS SALUDOS

2 mts.



LAVA TUS MANOS CON
JABÓN FRECUENTEMENTE



QUÉDATE
EN CASA

Equipo Coordinador

Isis Núñez

Directora Nacional de Educación Media Académica

Yadira Esquivel

Supervisora Regional

Docente Especialista:

Profa. Nitzia I. Aguilar

Prof. Víctor Morales

Profa. Zaira Alexis (Corección y Estilo)

Diseño y Diagramación

Aracelly Agudo

Mensaje para los estudiantes

Apreciado estudiante:

Pensando en ti, para que puedas lograr tus sueños, queremos que sigas aprendiendo. Ahora que estás en casa, aprovecha y comparte con tu familia, escribe historias con tus personajes favoritos, lee todo lo que puedas, imagina un mundo mejor, cuida a los animales, siembra un árbol; en fin, aprovecha el tiempo y trata de ser muy feliz.

¡Te extrañamos! pronto nos veremos, recuerda que es importante que sigas aprendiendo. Para lograrlo, debes desarrollar cada una de las asignaciones y actividades, que han sido elaboradas, especialmente para ti. Trata de hacerlo de forma independiente, si tienes quien te ayude, ¡fabuloso! Pero recuerda, tienes una oportunidad valiosa para que, a través de los libros, puedas conocer el mundo, aprender la magia de los números, viajar con la lectura, analizar la importancia del agua, los beneficios de los árboles, el funcionamiento de nuestro cuerpo y los cuidados que debemos darle.

Eres de gran valor para tu familia y nuestro país, por eso debes cuidar tu salud y seguir las recomendaciones para la prevención de enfermedades.

Pronto volveremos a la escuela y queremos que nos digas cuanto aprendiste, el tema más interesante que desarrollaste, la lectura que más te gustó, lo divertido que fue para ti, aprender en casa. ¡Nos veremos pronto, todo va a salir bien!

Maruja Gorday de Villalobos

Ministra de Educación

CONTENIDO

AUTORIDADES

MEDIDAS PARA LA PREVENCIÓN DEL COVID 19

CRÉDITOS

MENSAJE PARA LOS ESTUDIANTES

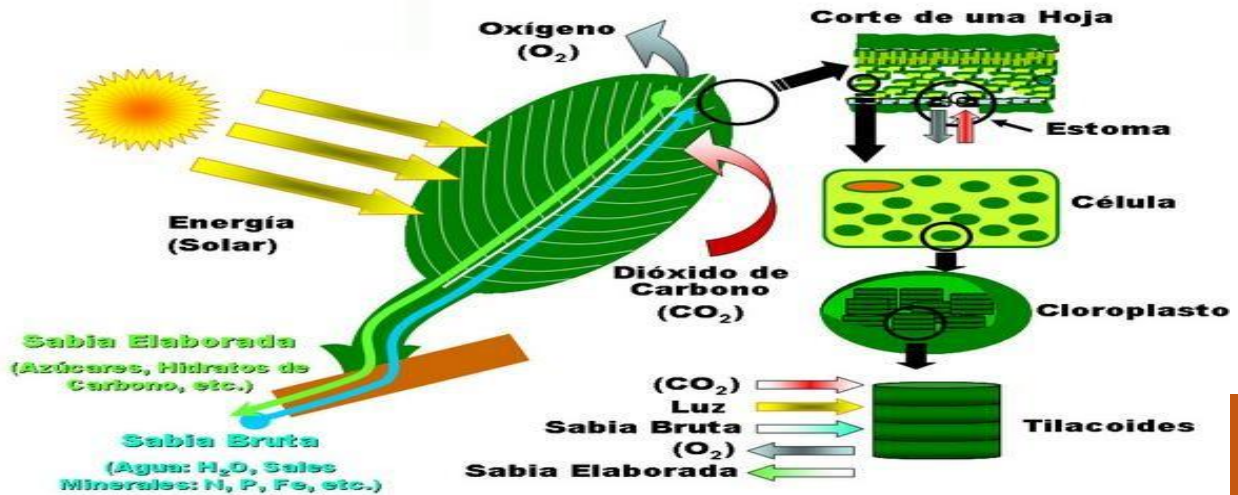
ÁREA 1. BIOENERGÉTICA

- | | |
|--|----|
| 1. CAPTACIÓN Y TRANSFORMACIÓN DE LA ENERGÍA DE LA CELULA | 9 |
| 2. METABOLISMO CELULAR | 16 |
| 3. FOTOSÍNTESIS | 24 |

ÁREA 2. CONTINUIDAD DE LA VIDA

- | | |
|---|----|
| 1. BASES CROMOSÓMICAS DE LA GÉNETICA | 34 |
| 2. GENES LIGADOS E INFLUENCIADOS POR EL SEXO | 42 |
| 3. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN LOS SERES VIVOS Y EN LOS HUMANOS | 51 |

BIBLIOGRAFÍA	64
--------------	----



TEMA 1

CAPTACIÓN Y TRANSFORMACIÓN DE LA ENERGÍA DE LA CÉLULA

La vida en la tierra implica un constante flujo de energía dentro de las células, entre las células, entre los organismos y entre los ecosistemas.

En todos los seres vivos ocurren reacciones químicas necesarias para los procesos vitales como nutrición, crecimiento y respiración de las células. Todas esas actividades químicas del organismo constituyen su metabolismo.

METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Explica el concepto de sistema termodinámicamente abierto en el contexto de los sistemas biológicos.

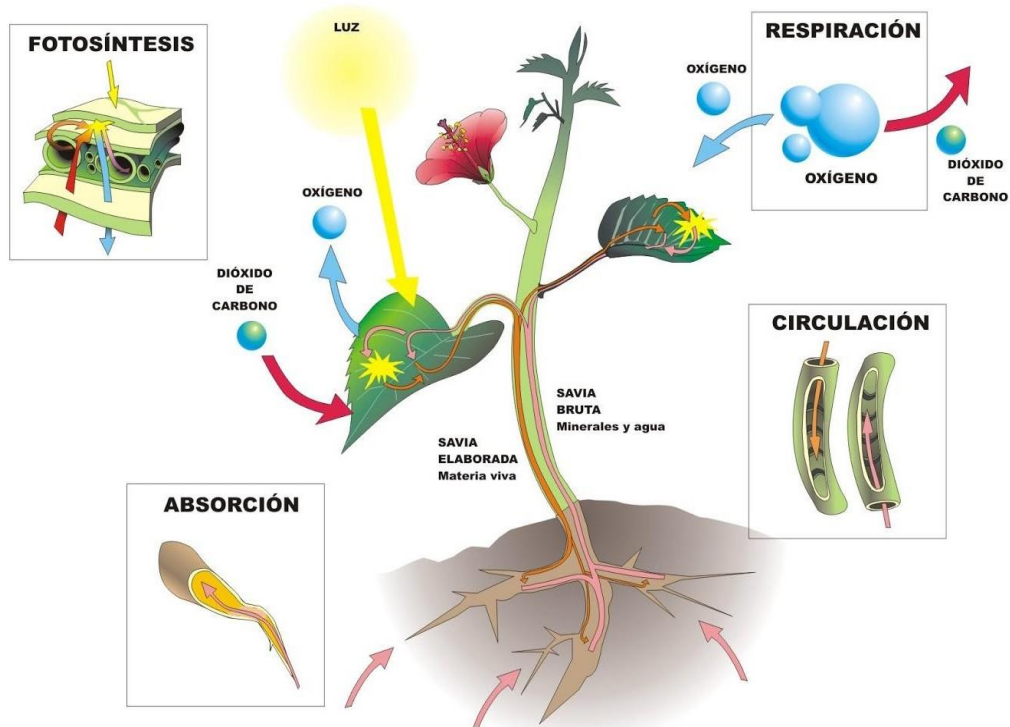
El movimiento requiere un gasto de energía para los seres vivos.



- Relaciona las leyes termodinámicas con los procesos metabólicos.
- Demuestra interés por conocer cómo los seres vivos captan la energía que necesitan.

CONSTRUYO MI APRENDIZAJE (*Actividad diagnóstica*)

1. Observa la siguiente imagen.



2. Responde la siguiente pregunta:

¿Cómo obtienen las células las energías que necesitan?

RECUERDA
(Conceptos básicos)

El sol, fuente de vida y origen de las demás formas de energía que el ser humano ha utilizado desde los albores de la historia, puede satisfacer nuestras necesidades, si sabemos aprovechar la luz que cada día envía a nuestro planeta.

3. Lee el siguiente texto.

Concepto de bioenergética

La bioenergética es una ciencia que se encarga de estudiar las transformaciones energéticas en los sistemas vivos. Además, incluye el estudio de la energía química almacenada en la biomasa (conjunto de especies vegetales y animales utilizadas como nutrientes y fuente de energía) y los métodos de recuperación bajo formas distintas; alimentos, calor y combustible.

Las células vivas son capaces de convertir las distintas formas de energía y pueden intercambiar energía con su entorno y de allí la importancia de comprender las leyes o principios de la termodinámica que rigen las reacciones que ocurren en las células.

¿Qué es la termodinámica?

La energía se define como la capacidad de realizar un trabajo. Trabajo que realiza una fuerza sobre un cuerpo equivale a la energía necesaria para desplazar este cuerpo.

Existen dos tipos básicos de energía: la energía almacenada y la energía cinética. La energía cinética de un cuerpo es aquella energía que posee debido a su movimiento.

La energía se puede manifestar de diferentes maneras, la más comunes son: la energía radiante, la energía química, la energía mecánica y la energía eléctrica.

La energía radiante es la que poseen las ondas electromagnéticas como la luz visible, las ondas de radio, los rayos ultravioletas (UV), los rayos (IR).

La energía química es la energía que tiene los alimentos o los combustibles.

En los términos bioquímicos, la energía representa la capacidad de cambio, ya que la vida depende de la transformación de una forma a otra, cuyo estudio es la base de la **termodinámica**.

Termodinámica del griego termo, significa "calor" y dinámico, que significa "fuerza" es la ciencia que estudia las relaciones entre la energía y los cambios físicos de origen térmico.

4. Realice un dibujo que ilustre el término de termodinámica.



RAZONA Y REFLEXIONA
(Actividades actitudinales y de análisis)

Las leyes de la termodinámica sirven para comprender todas las leyes físicas de nuestro universo. Estas leyes se aplican a las células aún cuando éstas son sistemas abiertos o sean pequeñas partes de un sistema cerrado mayor.

5. Lee el siguiente texto.

Leyes de la termodinámica

La ley cero de la termodinámica: A esta ley se le llama de “**equilibrio térmico**”. El equilibrio térmico debe entenderse como el estado en el cual los sistemas equilibrados tienen la misma temperatura.

- A. **Primera ley (ley de la conservación de energía):** Es un aislado la energía no se crea ni se destruye, sólo se transforma.
 - B. **Segunda ley:** No toda la energía puede ser usada y el desorden tiende a aumentar, lo que conoce como entropía.
 - C. **Tercera ley:** El tercer principio de la termodinámica afirma que “el cero absoluto” no puede alcanzarse por ningún procedimiento que conste de un número finito de pasos.
6. **Autoevaluación.** Coloque en los espacios la letra que corresponde con la respuesta correcta.

_____ Es un ejemplo de energía potencial:

- A- Energía química de los alimentos.
- B- Energía eólica.
- C- Energía hidráulica.
- D- Energía cinética.

_____ De acuerdo con la segunda ley de la termodinámica:

- A- La energía no se crea ni se destruye, sólo se transforma.
- B- Las transformaciones de energía tienen una eficiencia total.
- C- La entropía en el planeta tiende a disminuir.
- D- Todo proceso implica un aumento de la entropía.

___ ¿Cuál de los siguientes enunciados no es una característica de la energía?

- A- No puede crearse ni destruirse.
- B- Es la capacidad de generar trabajo.
- C- Existe en forma química, lumínica y mecánica.
- D- Cambia espontáneamente del desorden al orden.

___ ¿Qué organismos dependen de una fuente externa de compuestos orgánicos?

- A- Autótrofos
- B- Heterótrofos
- C- Quimiótrofos
- D- Fotoautótrofos

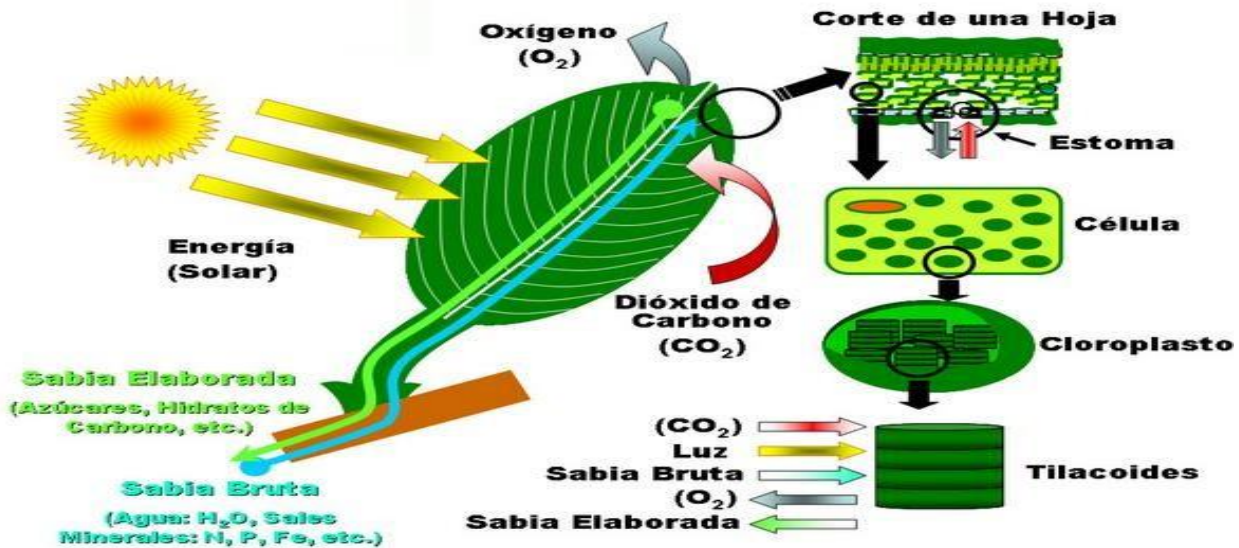
___ ¿Qué almacenan y liberan las células como principal fuente de energía química?

- A- ATP
- B- ADP
- C- NADP
- D- NADPH

___ ¿Cuál es la molécula que la célula utiliza directamente cuando necesita energía?

- A- Azúcar
- B- B- Agua
- C- Almidón
- D- ATP

ÁREA 1: BIOENERGÉTICA



Tema 2

METABOLISMO

CELULAR

Sabías que...

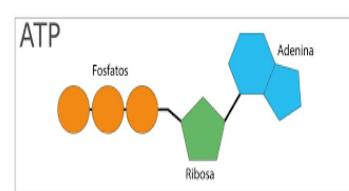
En todos los seres vivos ocurren reacciones químicas necesarias para los procesos vitales como nutrición, crecimiento y respiración de las células. Todas estas actividades químicas del organismo constituyen su metabolismo.

La actividad vital de la célula se manifiesta a través del metabolismo, el cual se divide en dos fases: anabolismo y catabolismo.

METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Analiza de manera práctica los procesos metabólicos como mecanismos que aseguran la continuidad de los seres vivos.

ATP



El ATP es como el cambio menudo en la cartera, es la moneda energética que puede gastarse de inmediato.

CONSTRUYO MI APRENDIZAJE (*Actividad diagnóstica*)

1. Observa la siguiente imagen.



2. Responde la siguiente pregunta.

¿Está relacionado el metabolismo con la acción muscular?

RECUERDA **(Conceptos básicos)**

El metabolismo es el conjunto de reacciones que se llevan a cabo en la célula y que le permiten realizar todas las funciones.

3. Lee el siguiente texto.

Concepto de metabolismo

Todas las funciones vitales que realiza la célula, son posibles gracias a las reacciones químicas que ocurren dentro de ella. El total de estas reacciones químicas reciben el nombre de **metabolismo** y envuelven reacciones **exergónicas** (con liberación de energía) o reacciones **endergónicas** (con consumo de energía).

Fases del metabolismo

La actividad vital de la célula se manifiesta a través del metabolismo, el cual se divide en dos fases: **anabolismo y catabolismo**.

a. **Anabolismo:** Son reacciones de síntesis de moléculas complejas, a partir de moléculas simples. Requieren energía para llevarse a cabo. La fotosíntesis y la formación de proteínas son ejemplos de reacciones anabólicas. Cuando en las reacciones se elimina una molécula de agua, la reacción se llama síntesis por deshidratación.

La fotosíntesis, la quimiosíntesis, la síntesis de proteínas o lípidos, el ciclo de Calvin, la gluconeogénesis, son ejemplos de anabolismos.

b. **Catabolismo:** Las moléculas complejas se degradan o descomponen en moléculas simples. Implica oxidación de las biomoléculas. Se obtiene energía en forma de ATP.

La digestión, la glucólisis, el ciclo de Krebs, la degradación de ácidos nucleicos, son ejemplos de catabolismos. La respiración es un ejemplo de catabolismo. Cuando se utilizan moléculas de agua para degradar las sustancias complejas, la ecuación recibe el nombre de hidrólisis.

4. Realiza el siguiente cuadro comparativo de las fases del metabolismo anabolismo y catabolismo.

ANABOLISMO	CATABOLISMO

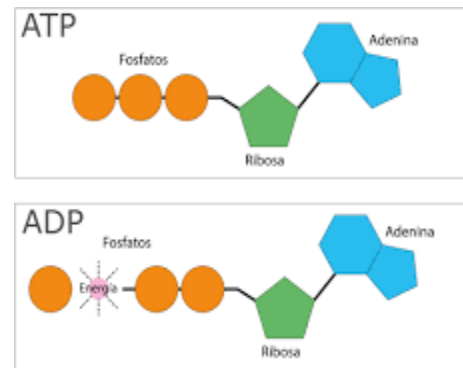
APLICA (Actividades de contextualización del contenido)

En reposo, un ser humano adulto consume diariamente 40 kg de ATP.

5. Lee el siguiente texto.

¿Por qué el ATP es la moneda energética de la célula?

Las células no pueden utilizar simultáneamente toda la energía que proporcionan los alimentos, por lo que acostumbran almacenar la energía necesaria para sus reacciones en ciertas moléculas; la principal es el ATP (Trifosfato de Adenosina). Esta energía la utilizan las células para capturar, transferir y almacenar energía libre necesaria para realizar el trabajo requerido. Esto quiere decir que, si una célula no tiene ese suministro de energía, puede morir.



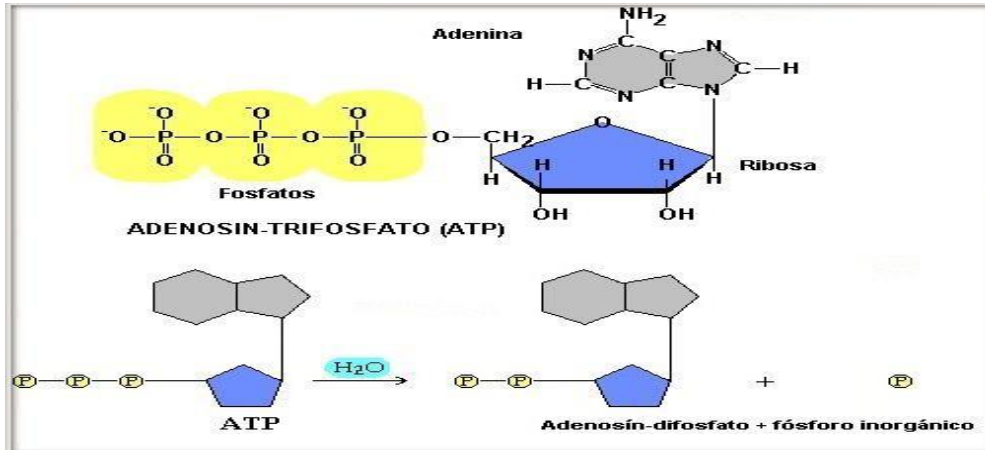
El ATP funciona como una moneda energética porque las células toman de este compuesto, la energía que necesita para realizar las siguientes funciones:

Estructura del ATP

El adenosín trifosfato (ATP) es un nucleótido compuesto por una base nitrogenada (adenina), un azúcar (ribosa) y tres grupos fosfatos.

Los grupos fosfatos P1 (fosfato inorgánico que representa $(\text{HPO}_4)^{-2}$) tienen cargas muy ionizadas que repelen un grupo de otro, lo que permite que se puedan separar uno o dos P1 del resto de la molécula.

Cuando un grupo fosfato P1 se une a la molécula ADP (adenosina difosfato) se forma la molécula ATP (adenosina trifosfato) y la energía queda almacenada en los enlaces fosfato-fosfato-fosfato, en forma de energía potencial.



Cuando la célula necesita energía, el tercer grupo fosfato rompe una molécula de ATP y se forma una molécula de ADP, un grupo fosfato y se libera la energía que se utiliza en la mayoría de las reacciones.

Las reacciones de formación y rompimiento de la molécula de ATP constituyen un ciclo que ocurre dentro de la célula.

Reacciones

Cuando los grupos fosfatos se transfieren al ADP, se almacena energía y se transfieren electrones. Las reacciones que involucran transferencias de electrones, reciben el nombre de **óxido-reducción o reacciones redox**. Cuando un átomo, ión o molécula pierde uno o más electrones, la reacción es de **oxidación** y cuando el átomo, ión o molécula gana uno o más electrones, ocurre **reducción**. Las reacciones de oxidación y reducción ocurren simultáneamente y son otra forma de transferencia de energía.

Durante las principales reacciones redox del metabolismo intervienen moléculas intermediarias que alternativamente se reducen y luego se oxidan, algunas de ellas son las siguientes:

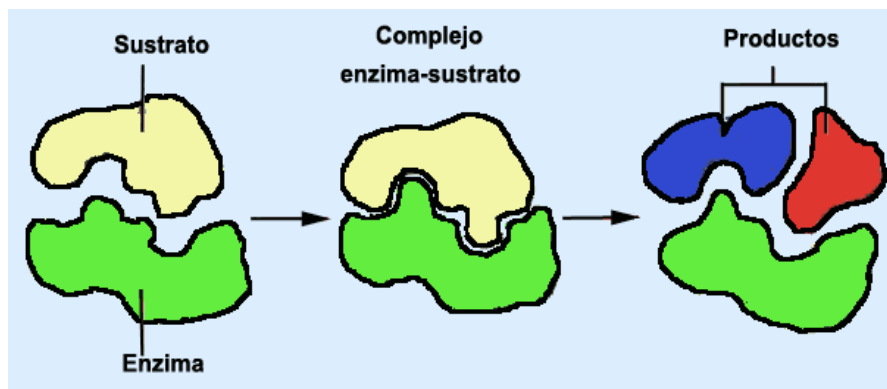
-**NAD** (nicotinamida adenina dinucleótido) NAD^+ en su forma oxidada y $\text{NADH} + \text{H}^+$, cuando está reducida.

-**FAD** (flavina adenina dinucleótido), como transporta dos electrones, FAD es su forma oxidada y FADH_2 , cuando está reducida.

-**Coenzima Q**(Ubiquinoma), transporta los hidrógenos.

Enzimas: las células regulan las reacciones químicas por medio de las enzimas, que son **catalizadoras biológicas**, y éstas aceleran o retardan la velocidad de las reacciones sin sufrir alteración alguna.

Las enzimas suelen ser muy específicas, por ejemplo, existen enzimas que descomponen las moléculas de almidón sin actuar sobre la celulosa, a pesar de que ambas sustancias están formadas por subunidades de glucosa.



6. **Autoevaluación.** Encierra en un círculo la letra que corresponda con la respuesta correcta.

- Nombre que reciben las reacciones metabólicas que requieren moléculas de agua para degradar sustancias complejas:
 - Deshidratación
 - oxidación
 - hidrólisis

- d. combustión
2. Nombre de las reacciones donde ocurre la liberación de energía:
 - a. Endergónicas
 - b. anabolismo
 - c. exergónicas
 - d. oxidación
 3. Ejemplo de reacción anabólica:
 - a. Respiración
 - b. fotosíntesis
 - c. formación de aminoácidos
 - d. formación de ADP
 4. El metabolismo es importante para la célula por qué.
 - a. Requiere energía.
 - b. Le permite realizar sus funciones vitales.
 - c. Liberan energía.
 5. La estructura del ATP posee:
 - a. Dos grupos fosfatos y un azúcar.
 - b. Un grupo fosfato.
 - c. Tres grupos fosfatos, un azúcar y una base nitrogenada (adenina).
 6. En la formación de ATP:
 - a. El ADP se une a un grupo fosfato con absorción de energía.
 - b. El ADP libera un grupo fosfato con absorción de energía.
 - c. El ATP libera un grupo fosfato con liberación de energía.
 - d. El ATP se une a un grupo fosfato con liberación de energía.
 7. Las reacciones de óxido reducción o reacciones redox:
 - a. Ocurren de manera individualizada.
 - b. Ocurre cuando el átomo gana uno o más electrones.
 - c. Ocurren simultáneamente e involucran transferencia de electrones.
 8. Ejemplo de reacción catabólica:
 - a. Respiración
 - b. Fotosíntesis
 - c. Formación de proteínas
 - d. Formación de ADP

9. Molécula que transporta los hidrógenos en la síntesis de ATP:

- a. NAD
- b. FAD
- c. FAD 2
- d. Coenzima Q

10. En la formación de ATP

- A- El ADP se une a un grupo fosfato con absorción de energía
- B- El ADP libera un grupo fosfato con absorción de energía
- C- El ATP libera un grupo fosfato con liberación de energía
- D- El ATP se une a un grupo fosfato con liberación de energía.



TEMA 3

LA FOTOSÍNTESIS

La fotosíntesis es un proceso que ocurre en los cloroplastos y donde la energía luminosa es transformada en energía química para fabricar sustancias orgánicas a partir de sustancias inorgánicas.

Las plantas durante el día absorben agua y sales minerales por las raíces (savia bruta), y dióxido de carbono por las hojas.

Sabías que...

Las plantas también respiran como nosotros, toman el oxígeno y expulsan el dióxido de carbono.

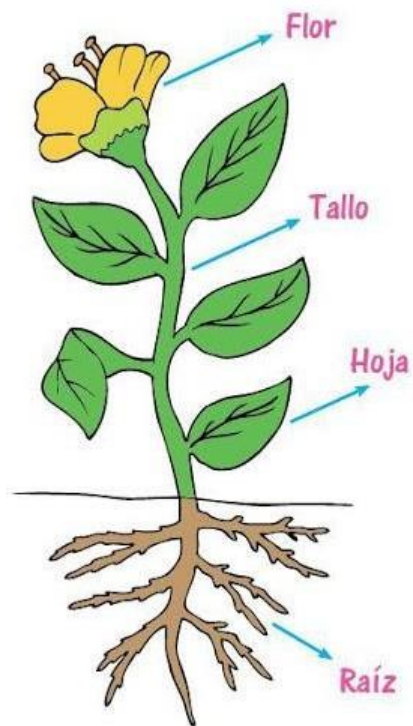


METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Explica el proceso de fotosíntesis y lo relaciona con el proceso de nutrición.
- Identifica con claridad las fases que comprende el proceso de fotosíntesis.
- Reconoce la importancia biológica del proceso de fotosíntesis.

CONSTRUYO MI APRENDIZAJE (Actividad diagnóstica)

1. Observa la siguiente imagen.



2. Responde la siguiente pregunta:

¿En qué parte de la planta se lleva a cabo el proceso de fotosíntesis?

RECUERDA
(Conceptos básicos)

La fotosíntesis permite convertir la energía lumínica en energía química.

Glucosa: Azúcar común con seis carbonos ($C_6H_{12}O_6$); monosacárido más frecuente en la mayoría de los organismos.

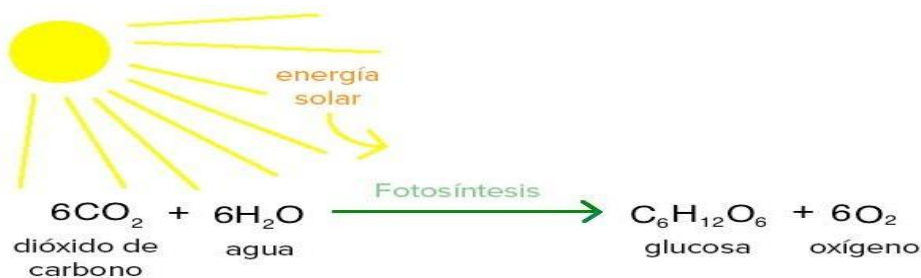
3. Lee el siguiente texto.

Concepto de fotosíntesis

Las plantas verdes y otros organismos autótrofos son capaces de elaborar moléculas alimenticias complejas, ricas en energía, a partir de moléculas más simples, en presencia de la energía luminosa del sol. Este importante proceso biológico recibe el nombre de fotosíntesis y constituye la reacción fundamental a través de la cual los seres vivos obtienen energía.

Es un proceso complejo donde los seres autótrofos, por medio de la clorofila, captan la energía luminosa y la transforman en energía química (ATP) y en compuestos reductores (NADPH) y con ellos transforman el agua (H_2O) y el dióxido de carbono (CO_2) en compuestos orgánicos reducidos (glucosa) liberando oxígeno.

La ecuación general de la fotosíntesis se presenta de la siguiente manera:



Sustancias que intervienen en la fotosíntesis

Para realizar la fotosíntesis las plantas necesitan varios elementos que se encuentran en el medio ambiente.

Energía luminosa: Impacta sobre las hojas y es absorbida por el pigmento fotosensible de la planta, la clorofila.

Agua: La fotosíntesis requiere un suministro constante de agua. Ésta llega a las hojas a través de las raíces y tallos.

Clorofila: Pigmento de color verde contenido en el cloroplasto. Se encarga de la absorción de la luz, para llevar a cabo la fotosíntesis.

Dióxido de carbono: Es absorbido por unos minúsculos poros, llamados estomas, en la parte inferior de la hoja.

Oxígeno: Subproducto de la fotosíntesis. Sale de las hojas hacia el exterior a través de las estomas.

APLICA (*Actividades de contextualización del contenido*)

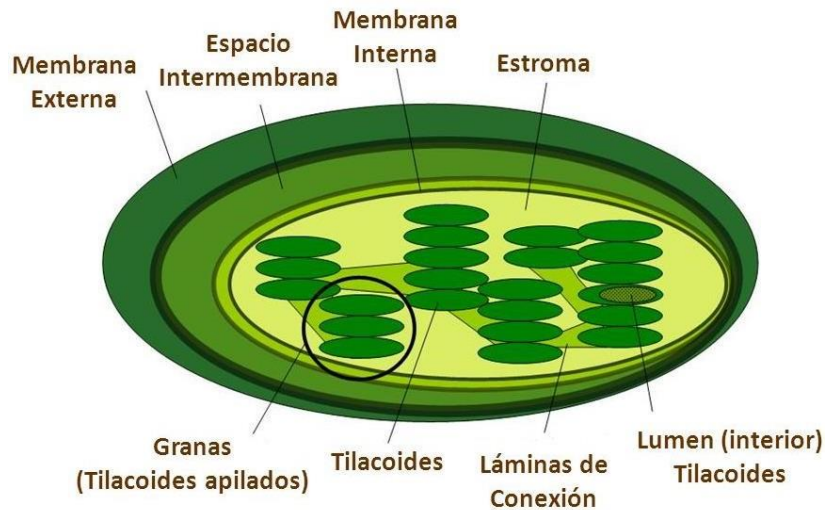
En el proceso de la fotosíntesis se distingue dos etapas: fase luminosa y fase oscura.

4. Lee el siguiente texto.

Fases de la fotosíntesis

La fotosíntesis se lleva a cabo en dos etapas conocidas como la fase oscura y fase luminosa. La fase luminosa requiere luz para dar inicio al proceso y ocurre en la membrana de la grana. Parte de los productos obtenidos pasan al estroma del cloroplasto, donde ocurren otras reacciones que no requieren luz y que constituyen la fase oscura.

Cloroplastos



Fase luminosa. Requiere de la presencia de la luz para que ocurran los siguientes procesos:

- Síntesis de ATP
- Síntesis de NADPH
- Fotólisis del agua

La fotosíntesis se realiza en dos sitios que reciben el nombre de fotosistemas I y II. La fotofosforilación acíclica ocurre en los fotosistemas I y II; mientras que la fotofosforilación cíclica sólo se realiza en el fotosistema I.

Los fotosistemas son conjuntos funcionales, formados por más de 200 moléculas de pigmentos. Se localizan en la membrana de la grana de los cloroplastos. Cada fotosistema está formado por un centro de reacción, antenas colectoras de luz y un sistema de transporte de electrones.

Fotosistemas

*Centro de
reacción*

P700 formado por clorofila que absorbe la luz de color rojo, con una longitud de onda de 700 nm.
P680 su clorofila absorbe la luz a 680 nm, en el tono anaranjado.

Antenas colectoras de luz	Formada por moléculas de clorofila y otros pigmentos, localizados cerca del centro de reacción. Captan la luz y la envían al centro de reacción.
Sistema de transporte de electrones	Tiene la función de aceptar los electrones excitados y transferirlos a su estado basal. Formado por compuestos como la ferredoxina plastoquinona, plastocianina y flavoproteínas.

La fotofosforilación es el proceso que ocurre cuando el electrón retorna del estado de excitación al estado basal, la energía química liberada se utiliza para formar moléculas de ATP, a partir de ADP más fosfato.

Fase oscura: En esta fase se obtiene la energía química, obtenida en la fase luminosa para reducir el dióxido de carbono (CO_2) y sintetizar glúcidos, aminoácidos y otras sustancias. Las plantas obtienen el dióxido de carbono del aire a través de las estomas de sus hojas. El proceso de reducción del carbono es cíclico y se conoce como ciclo de Calvin, en honor de su descubridor Melvin Calvin.

El ciclo de Calvin presenta siete fases:



7. **Autoevaluación.** Encierra la letra que corresponde a la respuesta correcta.

1. Los productos del ciclo de Calvin de la fotosíntesis son:
 - a. Glucosa, NADP y ADP
 - b. Oxígeno, NADPH y ATP
 - c. Agua, glucosa y ATP
 - d. Dióxido de carbono

2. Estructura de los cloroplastos que presentan un sistema de membranas plegadas en forma de sacos:
 - a. Grana
 - b. estroma
 - c. tilacoides
 - d. lamelas

3. En la fotólisis se descomponen las moléculas del:
 - a. Oxígeno
 - b. Agua
 - c. Dióxido de Carbono
 - d. Glucosa

4. Compuesto que funciona como transportador en muchas reacciones:
 - a. Ácidos
 - b. Alcoholes
 - c. Coenzimas
 - d. Azúcares

5. Molécula que suministra, directamente, energía a la célula:
 - a. ATP
 - b. Almidón
 - c. Azúcar
 - d. Agua

6. Estructura del cloroplasto donde se realiza la fase luminosa de la fotosíntesis:
 - a. Tilacoides
 - b. Estroma
 - c. Lamelas

d. Grana

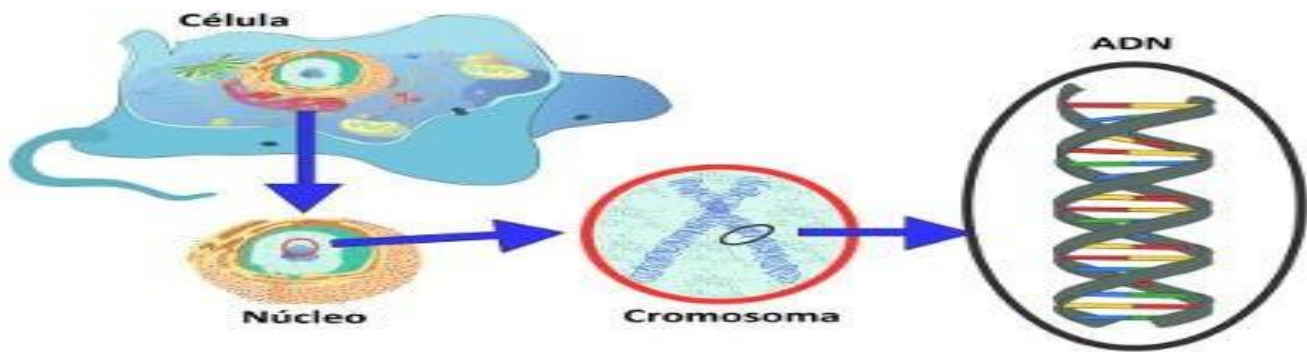
7. El oxígeno que se libera en la fotosíntesis proviene del:

a. Dióxido de carbono

b. Agua

c. Alcohol

d. Ácido cítrico



TEMA 1

BASES CROMOSÓMICAS DE LA GÉNETICA

La principal función de los cromosomas es guardar la información hereditaria contenido en el ADN.

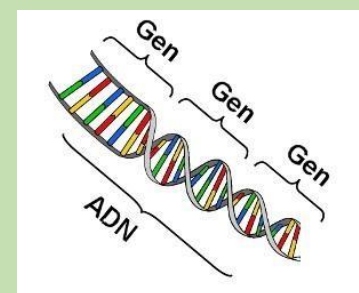
Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas: 22 de ellos se llaman cromosomas autosómicos y se heredan uno del padre y otro de la madre.

Los cromosomas del par 23 se llaman cromosomas sexuales y son diferentes entre sí.

Sabías que...

El ADN se divide en pequeñas unidades llamadas genes, que determinan las características hereditarias de la célula u organismo.

Un solo cromosoma puede tener miles de genes que codifican proteínas.

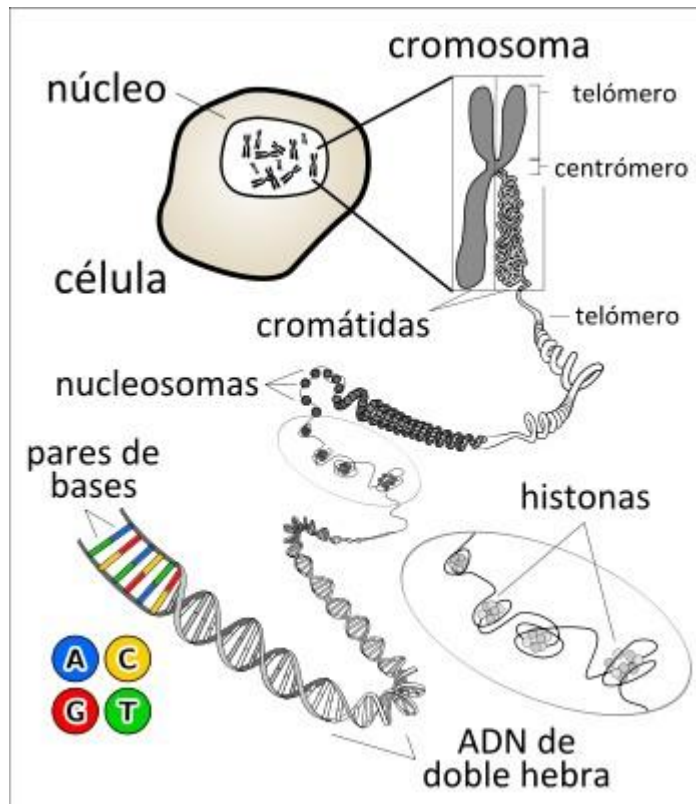


METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Identifica el papel de los cromosomas en la transferencia de la información genética.
- Interpreta los trabajos de algunos científicos que llevaron establecimiento de la teoría cromosómica.
- Describe la experiencia realizada por Morgan que demuestra la herencia ligada al sexo.

CONSTRUYO MI APRENDIZAJE (Actividad diagnóstica)

1. Observa la siguiente imagen y responde.



Comenta sobre los beneficios que brinda el conocimiento de la información específica de cada gen.

RECUERDA
(Conceptos básicos)

- *Los cromosomas son estructuras con forma de bastoncillos, en las que se organiza la cromatina del núcleo de las células en el momento de la división celular: mitosis y meiosis.*
- *La principal función de los cromosomas es guardar la información hereditaria contenido en el ADN.*

2. Lee el siguiente texto.

Teoría cromosómica de la genética

Cuando en 1866 Mendel publicó sus tres leyes sobre la herencia, sus trabajos pasaron inadvertido por la comunidad científica de su época. Mendel concluyó que los caracteres hereditarios, a los que llamó factores, se encontraban en las células reproductoras y que se transmitían a los descendientes.

No fue hasta 1900 cuando se redescubrieron estas leyes, gracias a las investigaciones realizadas independiente por los científicos Walter Sutton, Theodor Boveri y Thomas H. Morgan. Cada uno de los científicos, le dio crédito a Mendel por su excelente trabajo, que marcó como el año del nacimiento de la Genética.

APLICA *(Actividades de contextualización del contenido)*

- *La genética es la rama de la biología que estudia la herencia y la variación genética.*
- *La herencia son las características que se transmiten de padres a hijos, por medio de los genes.*

3. Lee el siguiente texto.

Investigadores que ayudaron al desarrollo de la Genética

Aportes de Walter Sutton

Al principio del siglo XX, Walter Sutton, estudiante graduado de la Universidad de Columbia, estudió el proceso de meiosis en los espermatozoides de los saltamontes y

observó que durante la meiosis los cromosomas homólogos de cada célula del saltamontes se alinean por pares y cada par de cromosomas tiene el mismo tamaño y forma. Los resultados obtenidos los comparó con el trabajo de Mendel, y observó ciertas semejanzas entre el comportamiento de los cromosomas y los factores de Mendel.

Formuló su hipótesis de que los cromosomas eran los portadores de los factores o genes, descritos por Mendel. Sin embargo, no pudo demostrar que los genes estaban realmente en los cromosomas. Este trabajo les correspondió a los otros dos científicos: Boveri y Morgan.

Conclusiones de Sutton:

1. Los factores hereditarios se localizan en los cromosomas.
2. Cada cromosoma está formado por muchos factores (genes).
3. Estos factores o genes pasan en los cromosomas a las descendencias durante la fecundación.

Los trabajos de Sutton llevaron a la formulación de la *Teoría Cromosómica de la Herencia* que afirma que los cromosomas son los portadores de los genes.

Aportes de Theodor Boveri

Boveri investigó el papel del núcleo y el citoplasma en el desarrollo embrionario. Su gran objetivo consistió en desentrañar las relaciones fisiológicas entre las estructuras y los procesos celulares.

Sus trabajos con erizo de mar demostraron que era necesario que todos los cromosomas estuvieran presentes para que el desarrollo embrionario tuviera lugar.

Este descubrimiento fue parte importante de la Teoría Cromosómica de Boveri.

Uno de los experimentos más revelador para el establecimiento del par determinante del núcleo en la herencia, consistió en fertilizar fragmentos cigotos del erizo de mar

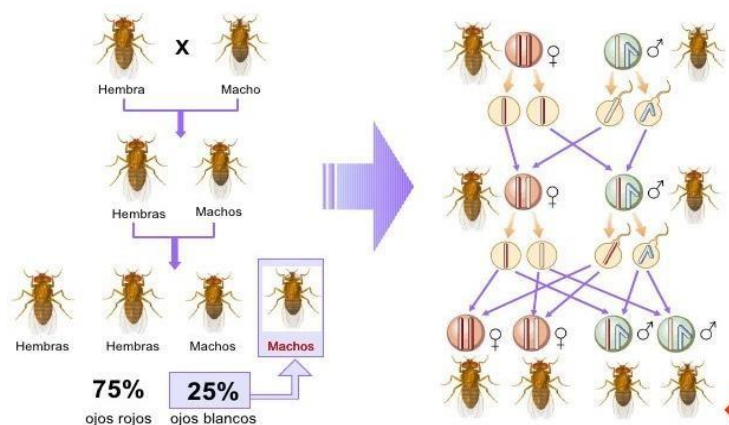
(*Sphaerechinusganularis*) desprovisto de núcleo el esperma de otro erizo de mar (*Echinusmicrotuberculates*).

Boveri observó que las larvas híbridas tenían los ejes del esqueleto propios del progenitor masculino, lo que demostraba que el núcleo controlaba el desarrollo.

Otro descubrimiento significativo de Boveri fue el centrosoma que describió como un orgánulo especializado en la división celular.

Aportes de Thomas Hunt Morgan

Para comprobar la Teoría Cromosómica se necesitaba un organismo cuyos genes y cromosomas se pudieran estudiar al mismo tiempo, en 1910, THOMAS H. MORGAN toma la decisión de llevar a cabo el experimento con la mosca de la fruta (*DROSOPHILA MELANOGASTER*). Al cruzar dos moscas puras de ojos rojos, obtuvo un macho de ojos blancos.



Morgan decidió cruzar el macho de ojos blancos con hembras de ojos rojos.

Decidió utilizar este organismo porque presentaba las siguientes ventajas:

1. Sólo tiene cuatro pares de cromosomas.
2. El macho se distingue fácilmente de la hembra.
3. Se reproducen rápidamente cada 15 días
4. Son fáciles de alimentar y ocupa poco espacio.

Tras una serie de investigaciones, Morgan notó una diferencia entre los cromosomas de los machos y de hembra. Las hembras tienen pares de cromosomas homólogos, pero los machos poseen tres pares de cromosomas homólogos, más un par de cromosomas diferentes, uno de los cuales cromosomas se ve como los demás cromosomas homólogos, a estos se le conoce como cromosomas "X". El otro tiene formado una letra "J" y se llamó "Y". De allí se sabe que las hembras tienen dos cromosomas "X" se representa con el genotipo XX, mientras que el macho tiene un cromosoma "X" y un "Y" se representa con el genotipo XY.

4. Anota 2 aportes más significativos de la teoría cromosómica de cada uno de los científicos mencionados.

<i>Gregor Mendel</i>	<i>Walter Sutton</i>	<i>Theodor Boveri</i>	<i>Thomas Morgan</i>
-	-	-	-
-	-	-	-

5. Autoevaluación. Completa los espacios con las respuestas correspondientes.

Caracteres hereditarios nombrados por Mendel y que se transmitían a la descendencia: _____.

Científico que estudio el proceso de meiosis en los espermatozoides de los saltamontes: _____.

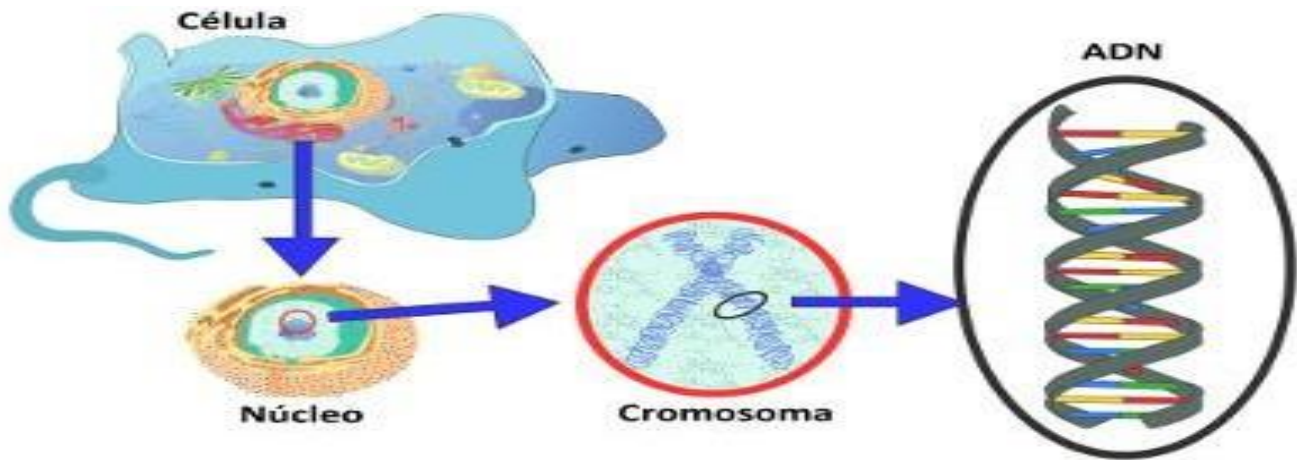
La Teoría cromosómica de la herencia fue formulada gracias al aporte del científico:
_____.

Especie usada por Thomas Hunt Morgan en sus experimentos:
_____.

Organelo u orgánulo especializado en la división celular descubierto por Boveri:
_____.

Son algunas ventajas de la mosca de la fruta en estudios de genética: _____, _____ y _____.

Los cromosomas masculinos se representan de la siguiente manera: _____, los femeninos: _____.



TEMA 2

GENES LIGADOS E INFLUENCIADOS POR EL SEXO

En el ser humano existen una gran variedad de genes que se transmiten ligados al cromosoma sexual X. Por ejemplo, el daltonismo, la hemofilia, la diabetes insipidus, sordera progresiva, cataratas, miopía, pestañas dobles y, otros.

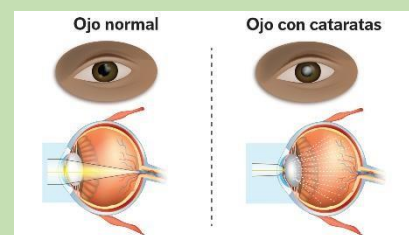
En este tipo de características, la mujer presenta tres posibilidades: enferma, portadora y sana; mientras que en el hombre sólo existen dos opciones: enfermo o sano.

METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Explica las características de los cromosomas sexuales.
- Describe las características de las enfermedades ligadas al sexo.
- Fomenta el respeto y tolerancia hacia personas con enfermedades hereditarias y/o rasgos físicos diferentes.

Sabías que...

Las cataratas es la opacidad del lente natural del ojo llamado cristalino.



Es una de las principales causas de ceguera a nivel mundial.

ECUERDA
(Conceptos básicos)

La hemofilia es un trastorno, donde el individuo no poseen el factor que realiza el proceso de coagulación.

El daltonismo es una enfermedad hereditaria y congénita que pueden transmitir las mujeres pero que afecta únicamente a los varones.

1. Lee el siguiente texto.

Genes ligados e influenciados por el sexo

En 1905, el biólogo E.B. Wilson y su discípulo Nette Stevens, estaban estudiando los cromosomas de los insectos vieron que en los machos había un cromosoma que no tenía compañero o tenía un compañero que no le quedaba. Stevens llamó Cromosomas sexuales o gonosomas, a estos cromosomas desapareados en las hembras. El cromosoma desapareado que se encuentra sólo en los machos se llama cromosoma Y. Los pares restantes de cromosomas se llaman autosomas o cromosomas del cuerpo. Los autosomas por lo general no influyen en la determinación del sexo. El sexo es por la combinación de cromosomas sexuales.

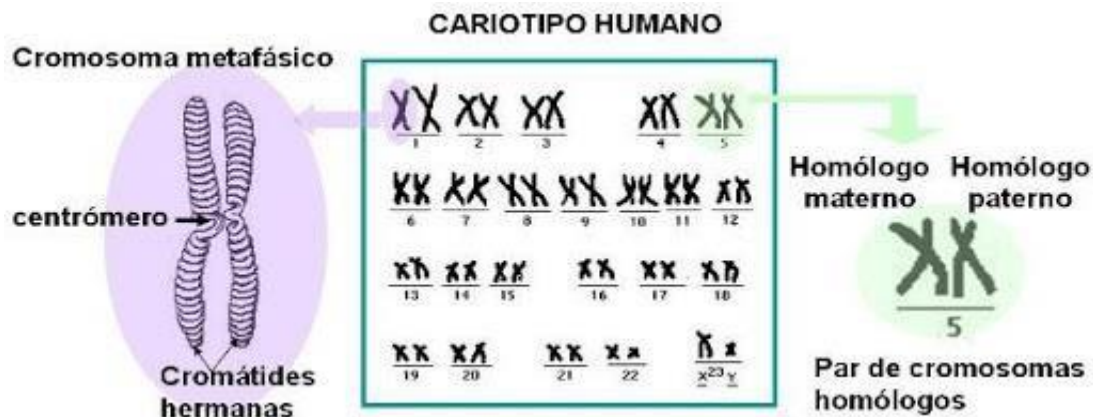
En organismos tan diversos como la mosca de la fruta y los genes humanos, las hembras tienen dos cromosomas X y los machos un cromosoma X y uno Y. Cuando una hembra forma huevo el par de cromosoma XX se separa. Cada huevo recibe un solo cromosoma X. Cuando un macho forma el esperma, el par XY se segregan en X y Y. Esto significa que la mitad del esperma recibe un cromosoma X y la otra mitad recibe un Y.

La célula somática de los seres humanos tiene 23 pares de cromosomas (22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexual), a esto se le llama número diploide ($2n$).

Las células germinales (óvulo y espermatozoides) tienen 23 cromosomas, una copia de cada autosoma más un cromosoma sexual. Esto se conoce con el nombre de número haploide (n).

Las madres sólo aportan un cromosoma X a sus hijos e hijas, mientras que los padres pueden aportar un cromosoma X a sus hijas o un cromosoma Y a sus hijos.

Los caracteres cuyos genes se localizan en el segmento diferencial del cromosoma X, se dice que están ligados al sexo.



Se ha comprobado que es el macho quien determina el sexo que tendrá el nuevo individuo, porque es quién posee el cromosoma Y, mientras que las hembras solo tienen óvulo con cromosoma X.

Por consiguiente, si un óvulo se une un espermatozoide con cromosoma X, el cigoto

APLICA (Actividades de contextualización del contenido)

➤ *El árbol genealógico es un diagrama que muestra la existencia específica de un rasgo en las generaciones de la familia.*

tendrá genotipo XX y nacerá una hembra. Por el contrario, si un óvulo se fertiliza con un espermatozoide con un Y, el cigoto tendrá genotipo XY y nacerá un macho.

2. Lee el siguiente texto.

Estructura del Cromosoma

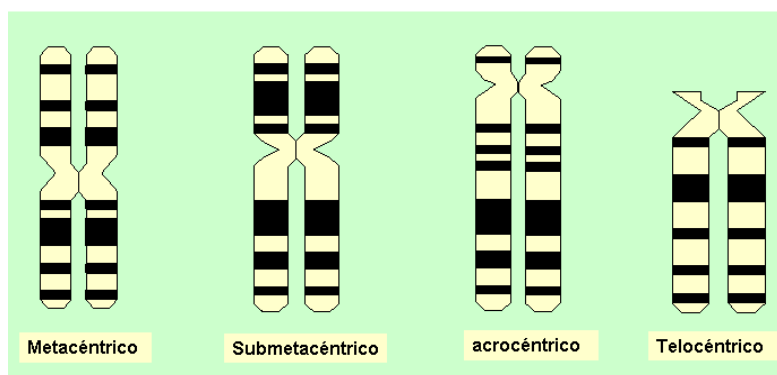
Los cromosomas: (del griego, cromo color, soma, cuerpo o elemento). Los cromosomas son estructuras que se encuentran en el centro (núcleo) de las células que transportan fragmentos largos de ADN están constituidos básicamente por una sustancia llamada cromatina. La cromatina se compone de ADN y proteína llamada histonas.

En los cromosomas se reconocen dos estructuras llamadas cromátidas hermanas, las cuales están unidas por un centrómero. El centrómero divide imaginariamente las cromátidas en dos pares de brazos.

Según la posición del centrómero, los cromosomas pueden ser de cuatro tipos:

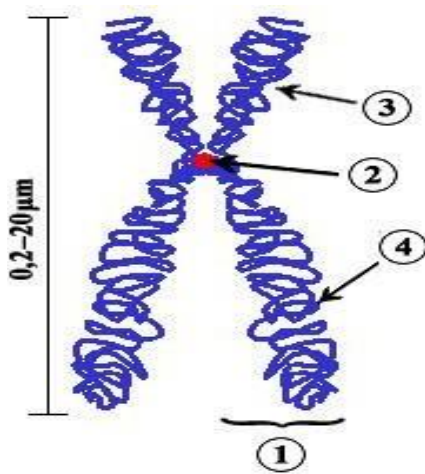
- A. **Metacéntrico:** Los brazos de éstas son de igual tamaño.
- B. **Submetacéntrico:** Los brazos situados arriba de las cromátidas hermanas, centrómero son más pequeños que los de abajo.
- C. **Acrocéntrico:** El centrómero se localiza hacia un extremo de cromosoma, razón por la cual un par de brazos es considerablemente más largo que el otro.
- D. **Telocéntrico:** El centrómero está muy cerca de un extremo; por tanto, el cromosoma sólo tiene un par brazos con forma de bastón.

Clases de cromosomas por la posición del centrómero:



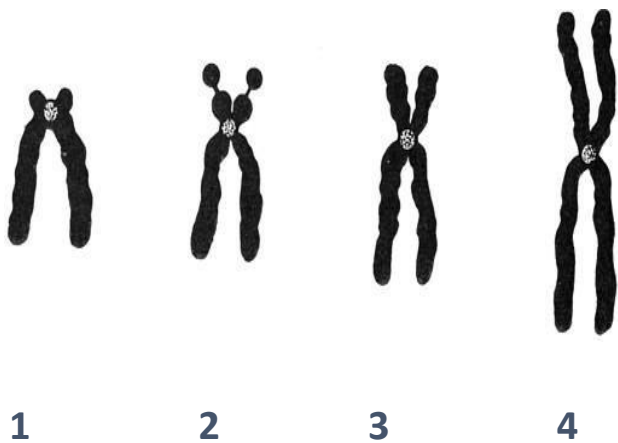
Los seres eucariotas que se reproducen sexualmente, como los mamíferos, poseen dos juegos de cromosomas (2n); uno procede del padre y otro de la madre. Los individuos que se reproducen asexualmente, como algunos hongos, tiene sólo un juego de cromosomas (n) cada organismo eucariota presenta un número exacto de cromosomas; pero este número no es igual para las especies. Por ejemplo, el ser humano posee 46 cromosomas, los bovinos 60 y los perros 78 cromosomas.

6. Coloca el nombre de las partes en la estructura del cromosoma.



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

7. Coloca el nombre de los tipos de cromosoma.



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____

8. Lee el siguiente texto.

Enfermedades ligadas al sexo

Son los rasgos cuyos genes están localizados en los cromosomas sexuales. Las más comunes de estos caracteres se encuentran en el cromosoma X. Los experimentos realizados por Morgan y Bridges con la mosca de la fruta (***Drosophila Melanogaster***) encontraron que en algunos rasgos el sexo del progenitor influye sobre los resultados. En los seres humanos, la mayor parte de las enfermedades codificadas por genes del cromosoma X.

Este caso de los genes que producen algunas enfermedades como:

1. **La hemofilia:** Es una enfermedad causada por un alelo recesivo del cromosoma X, que provoca deficiencia en una de las proteínas necesarias para a coagulación de la sangre. Se manifiesta únicamente en los hombres; las mujeres son portadoras de la enfermedad, pero no la padecen. Todo esto nos indica que los padres hemofílicos transmiten el gen recesivo a sus hijas, pero no a sus hijos; mientras que las madres portadoras transmiten la enfermedad a sus hijos varones.

RAZONA Y REFLEXIONA
(Actividades actitudinales y de análisis)

Cada vez hay más evidencias de los efectos negativos que producen las drogas en el sistema nervioso, en el sistema reproductor y en los cromosomas.

2. **El daltonismo:** Se caracteriza por la ceguera a los colores, que no distingue el color rojo y el color verde. Es causado por un defecto en alguno de los dos alelos ubicados en el cromosoma X.

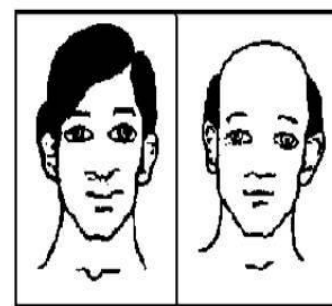
3. **La enfermedad de Tay-Sachs:** Esta afección genética es causada por genes recesivos en estado homocigoto.
4. **La ictiosis:** Consiste en el agrietamiento de la piel con formación de escama con cerdas entre ellas. La ictiosis puede tener herencia autosómica (dominante y recesivo) o recesiva ligada al cromosoma X (Xi), en cuyo caso la enfermedad la portan las mujeres y la sufren los hombres.

Existen otras enfermedades genéticas que se transmiten de los padres a la descendencia, pero en los autosomas como lo son:

1. **Anemia falciforme:** Enfermedad caracterizada por la forma de hoz que adquieren los glóbulos rojos por lo que no puede transportar bien el oxígeno.
2. **Fibrosis quística:** Acumulación de mucus espeso que causa problemas respiratorios.
3. **Esclerosis:** Proceso degenerativo del sistema nervioso.
4. **Nerofibromatosis:** Tumores en los nervios auditivo y cerebro.
5. **Distrofia muscular de Duchenne:** Se caracteriza por la pérdida progresiva de la función muscular, abarcando las extremidades y otras áreas como el cuello.

Características influenciadas por el sexo

Existen algunos genes situados en los cromosomas o en las zonas homólogos de los cromosomas sexuales, que se expresan de manera distinta, según se presentan en los machos o en las hembras. Generalmente este comportamiento distinto, se debe a la acción de 'las hormonas sexuales masculinas y reciben el nombre de herencia influida por el sexo.

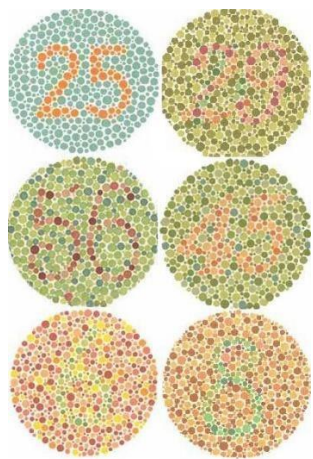


Calvicie

Estas características pueden ser transmitidas por el padre o la madre, tanto a los hijos como a las hijas. Como ejemplo de estos caracteres, podemos citar la calvicie, un mechón de pelo blanco y la longitud del dedo índice.

La **calvicie** es más común en el hombre que en la mujer; muchos (as) científicos (as) han sugerido que esto ocurre porque el alelo que la causa es dominante en los varones y recesivo en las mujeres, debido a la influencia de la hormona masculina en la expresión de este rasgo.

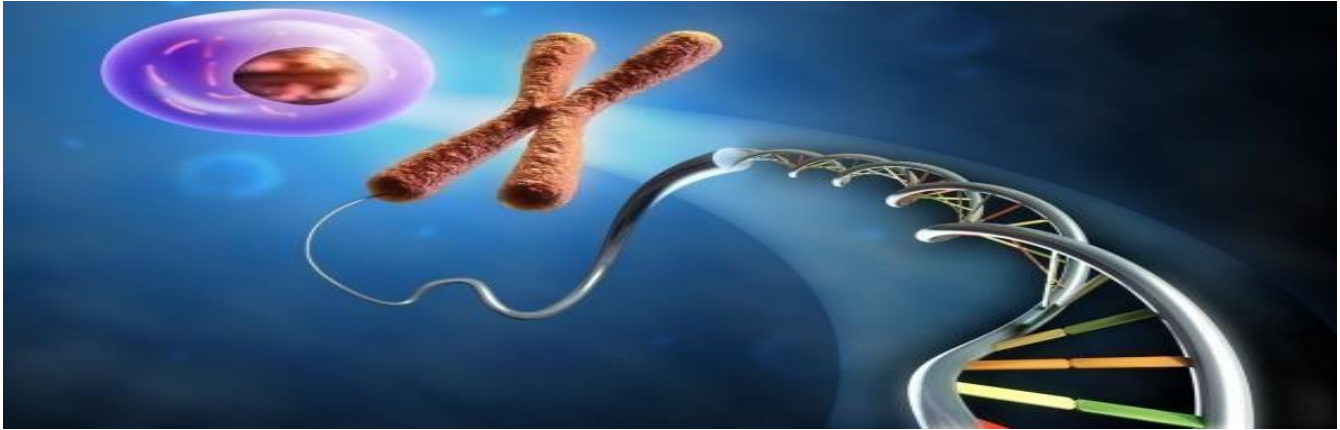
9. Observa la imagen que presenta el test de visión de colores para detectar la ceguera a los colores y luego responde a la pregunta.



¿ Qué números puedes ver?

10. **Autoevaluación.** Coloque en los espacios de la *columna A* el número de la *columna B* que corresponda con las frases descripta.

COLUMNA A	COLUMNA B
_____ Científicos que estudiaron los cromosomas de insectos y observaron que estaban desapareados.	1. Anemia falciforme
_____ Cromosomas que no influyen en la determinación del sexo.	2. Daltonismo
_____ Tipo de célula de los seres humanos que tiene 23 pares de cromosomas (22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales).	3. Cromosoma
_____ Tipo de célula que tienen 23 cromosomas, una copia de cada autosoma más un cromosoma sexual.	4. E.B. Wilson y Nette Steve
_____ Caracteres cuyos genes se localizan en el segmento diferencial del cromosoma X.	5. Morgan y Bridges
_____ Estructuras filamentosas localizadas en el núcleo de las células que transporta fragmentos de ADN.	6. Célula somática
_____ Científicos que encontraron que en algunos rasgos el sexo del progenitor influye sobre los resultados.	7. Célula germinal
_____ Enfermedad ligada que produce deficiencia en la coagulación sanguínea.	8. Hemofilia
_____ Enfermedad ligada al sexo caracterizada por la ceguera a los colores.	9. Autosomas
_____ Enfermedad caracterizada por la forma de hoz que adquieren los glóbulos rojos por lo que no puede transportar bien el oxígeno.	10. Genes ligados al sexo



TEMA 3

ANOMALIAS CROMOSÓMICAS EN LOS SERES VIVOS Y EN LOS HUMANOS

Una mutación es una modificación en la estructura del ADN o de cromosomas.

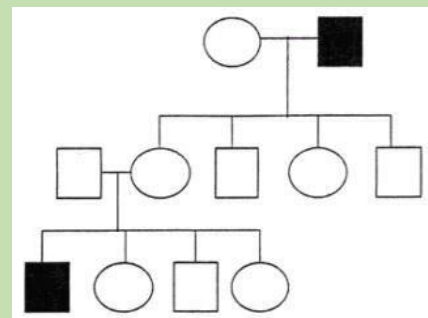
El material hereditario de todas las células vivas puede experimentar cambios, sobre todo durante el proceso de replicación del ADN. Si estas modificaciones no son corregidas o reparadas pueden transmitirse a los descendientes.

METAS DE APRENDIZAJE (Indicadores de logro)

- Define el concepto de mutación.
- Identifica las deleciones, inserciones, inversiones y traslocaciones que se presentan en los cromosomas.
- Valora la importancia de los avances tecnológicos en el diagnóstico de enfermedades genéticas.

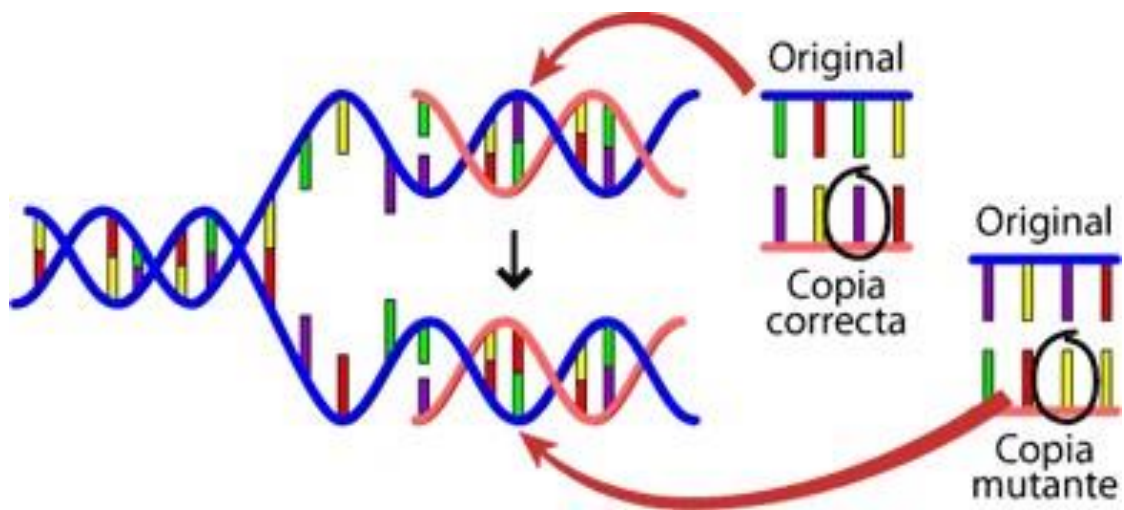
Sabías que...

Por medio del árbol genealógico se pueden realizar el estudio genético de una familia o mostrar el pedigrí de un animal.



CONSTRUYO MI APRENDIZAJE (Actividad diagnóstica)

1. Observa la siguiente imagen y responde.



2. Responde a la siguiente pregunta.

¿Qué ocurre cuando se cambia el orden de las bases nitrogenadas del ADN de los genes?

Área reservada para la respuesta a la pregunta.

RECUERDA
(Conceptos básicos)

- ✓ *Las mutaciones génicas son las que alteran la estructura de un solo gen.*
- ✓ *Las mutaciones cromosómicas son las que alteran la estructura de un cromosoma.*
- ✓ *Las mutaciones genómicas son las que alteran el número de cromosomas típico de la especie a la que el individuo mutante pertenece.*

3. Lee el siguiente texto.

Mutación

Es una alteración o cambio en la formación genética (fenotipo) de un ser vivo. Por lo general consiste en una variación de la secuencia de las bases nucleótidas, como la secuencia de las bases tienen en particular un significado desde el punto de vista biológico, un cambio en la secuencia determinará un cambio de significado, tal como ocurre cuando se sustituye una letra en una palabra.

Las mutaciones pueden producirse espontáneamente, debido a errores en la replicación del ADN o ser provocadas por agentes mutágenos, tales como: sustancias químicas (ácidos, agentes alquilantes, radicales libres y otros) y radiaciones (rayos X, radiación ultravioleta y elementos radioactivos) que alteran el ADN.

El primero en utilizar el término de Mutación fue Higo de Vries en 1901, pero él lo aplicó a cambios bruscos en los caracteres de una especie, al estudiar los individuos gigantes que aparecen entre la descendencia de la planta llamada *Oenothera lamarckiana*. Más tarde Thomas Morgan en sus experimentos con la mosca *Drosophila*, demostró que existen numerosas mutaciones que provocan cambios, tan pequeños que son difícil de apreciar.

4. Lee el siguiente texto.

¿Cómo se clasifican las mutaciones?

La mutación se clasifica en:

Según el mecanismo que provoca el cambio en el material genético, se distinguen dos tipos de mutaciones: **Génicas o puntuales y cromosómica.**

Hay una tendencia hoy día, de considerar a las mutaciones génicas como verdaderas mutaciones, mientras que las cromosómicas, se considera aberraciones cromosómicas.

A- Mutaciones génicas o puntuales (bioquímica): Son alteraciones de código de ADN de un solo gen (cambio en la secuencia de un codón), ya sea por la sustitución de pares de bases o por la adición o eliminación de ellas, en la doble cadena de ADN:

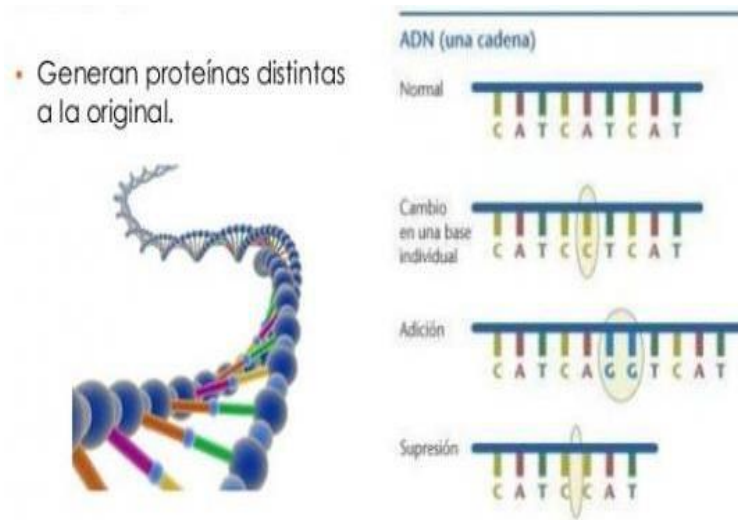
1. **Por sustitución de bases:**

- a. Se produce cuando sustituye un par de bases por otra que puede originar una mutación.
- b. La sustitución de una base es del mismo sentido, cuando el codón alterado codifica para el mismo aminoácido.

2. **Por adición o eliminación:**

- a. Cuando el ARNm se mueve, a través del ribosoma, añade un aminoácido nuevo a la proteína por cada codón.
- b. Cuando se elimina una base de la cadena de ADN, esta secuencia nueva se transcribe al ARNm pero el ARNm estará desfasado en una base.

Algunas veces los errores causados por las mutaciones puntuales no interfieren con el funcionamiento de la proteína, pero con frecuencia el efecto es desastroso.



B- Mutación Cromosómica:

Son modificaciones de la estructura de los cromosomas e involucran a muchos genes. Las mutaciones cromosómicas pueden ser: estructurales y numéricas.

B.1 Mutaciones cromosómicas estructurales:

Son alteraciones de los cromosomas por ganancia, pérdida o intercambio de un fragmento. Son las mutaciones ocurren cuando hay un reacomodo de genes, a lo largo de un cromosoma.

Los tipos más importantes de mutaciones cromosómicas son: Delección, inserción, inversión y translocación.

- a. **Delección:** Pérdida de un fragmento de cromosoma (pérdida de un número más o menos elevado de genes) ejemplo: Síndrome de mullido de gato.
- b. **Inserción (duplicación):** Una sección del cromosoma se introduce en otro lugar del mismo o en otro cromosoma. Repetición de un fragmento de cromosoma.

- c. **Inversión:** Inversión de un fragmento de cromosoma alterado el orden de los genes, pero sin pérdida de material genético.
- d. **Translocación:** Implica el intercambio de material entre dos o más cromosomas. Pueden ser: Simple: Por rotura de un cromosoma y soldadura de un fragmento a otro cromosoma no homólogo. Recíproca: por Intercambio de fragmento de cromosomas entre dos cromosomas no homólogos. Ejemplo: Intercambio entre los cromosomas X y Y.

Desordenes genéticos de mutaciones génicas:

Existen más de dos mil (2000) tipos de enfermedades genéticas en el ser humano, las cuales varían de acuerdo a la causa.

a. Albinismo:

- Es causado por una mutación de la enzima que no produce el pigmento melanina en el pelo, piel y ojos.
- El albinismo se hereda por genes recesivo.

b. Enfermedad de Huntington:

- También se conoce como enfermedad de Corea.
- Padecimiento neurológico que causa degeneración progresiva de las neuronas encefálicas con espasmos musculares graves y trastornos de la personalidad.
- La enfermedad se manifiesta entre los 30 y 50 años de edad, por lo que transmite los alelos a sus descendientes, antes de que se manifiesten los primeros síntomas.

c. Anemia falciforme o drepanocítica:

- Enfermedad hereditaria de la sangre, en la cual glóbulos rojos muestran una forma de hoz y se aglutinan.

B.2 Mutaciones cromosómicas numéricas o genómicas:

La mutación genómica son cambios en la ploidía (el número de cromosomas por células). Las mutaciones cromosómicas implican la pérdida y/o ganancia de uno o varios cromosomas y puede reducir a los cromosomas sexuales como a los autosomas.

Pueden ser de dos tipos: Euploidía y aneuploidía.

a- Euploidía:

El número de cromosomas que constituyen una serie básica se denomina número monoploide (X). Los organismos que tienen múltiples del número monoploide se denomina euploides. Por ejemplo, el ser humano $X = 23$.

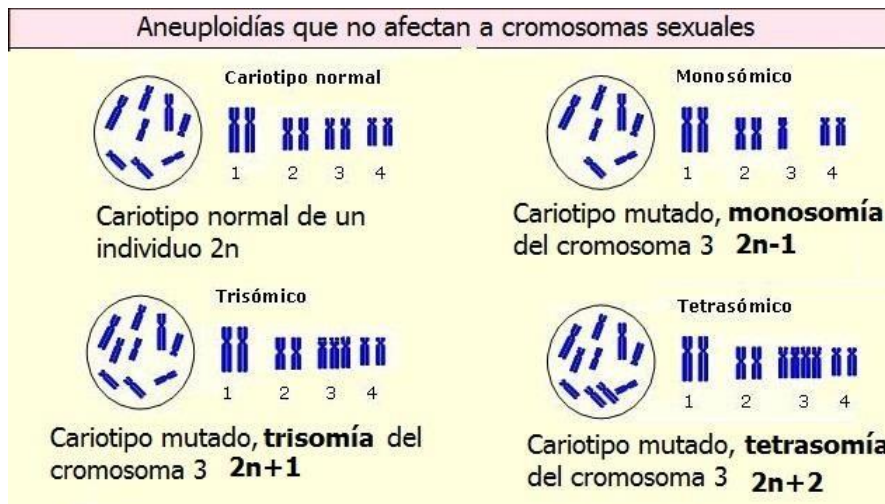
La euploidía afecta al conjunto del genoma aumentando el número de juegos cromosómicos (poliploidía) o reduciendo a una sola serie (haploidía o monoploidía).

La causa principal de este tipo de mutación es el proceso de la no disyunción, que ocurre durante la meiosis, cuando los cromosomas homólogos no se separan y se forman gametos, con más o menos cromosomas de los que deben ser.

b- Aneuploidía:

Afecta al número de cromosomas individuales ya sea por número o disminución. Se debe al fenómeno de no disyunción, que ocurre durante la meiosis cuando los cromosomas homólogos no se separan y ambos se incorporan a un mismo gameto.

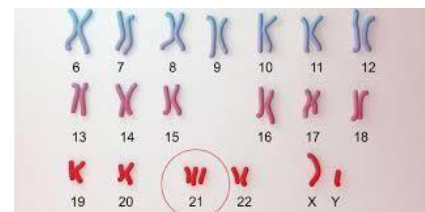
Las células que han perdido un cromosoma presentan monosomía para ese cromosoma, mientras que las que presentan un cromosoma extra, nuestra trisomía para el cromosoma involucrado.



Desordenes genéticas cromosómicas:

a. Síndrome de Down o trisomía:

- Esto se debe a que presentan trisomía 21, en vez de las dos características.
- Las personas con este síndrome presentan las siguientes características: baja estatura, cara redonda, párpados gruesos, boca pequeña, malformación del corazón, poca resistencia a las enfermedades infecciosas, retraso mental, lengua alargada, ojos oblicuos y músculos débiles.



b- Síndrome de Turner (XO):

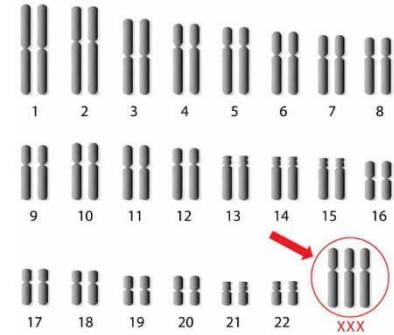
- Ausencia de un cromosoma X en el óvulo. Al formarse el cigoto la descendencia tiene el genotipo XO, (O indica la ausencia de cromosoma).
- Las mujeres (XO) no presentan menstruación ni desarrollo de la glándula mamarias y son infértiles.



- Presentan las siguientes características: estatura baja, pliegues en la piel alrededor del cuello, mayor riesgo de padecer enfermedad cardiovascular y defectos ranales, oreja de baja colocación anormal de las mandíbulas.

c. Trisomía X (XXX):

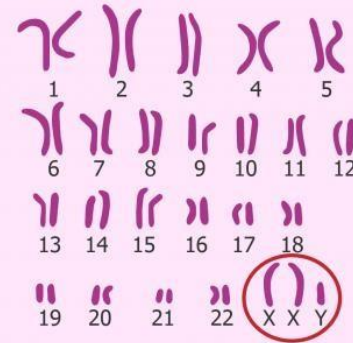
- Las mujeres con este desorden presentan tres cromosomas X (XXX), en lugar de dos (XX).
- Son altas y con una inteligencia, por debajo de lo normal.
- Son fértiles y sus descendientes presentan cromosomas sexuales normales (XX, XY).
- La probabilidad de este desorden es de una por cada diez mil, nacimientos en niñas.



d- Síndrome de Klinefelter (XXY):

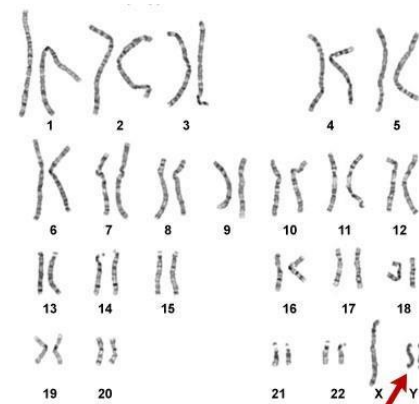
- Cuando un espermatozoide anormal con los cromosomas X y Y fecunda un óvulo normal con cromosoma X.
- Durante la pubertad se manifiestan características sexuales secundarias mixtas. Tales como ensanchamiento de caderas, desarrollo parcial de las glándulas mamarias, testículos poco desarrollados, tendencia a la feminidad.

Cariotipo de síndrome de Klinefelter (47, XXY)



e. Varones XYY:

- Esta anomalía de los cromosomas sexuales, donde los varones tiene un cromosoma X y dos cromosomas YY.
- Los varones XYY tienen altos niveles de testosterona, presentan un acné bien desarrollado, una estatura mayor que los



varones XY y un cociente de intelectualidad bajo.

Sustancias que provocan mutaciones

Las mutaciones pueden ser: naturales o espontáneos (se producen en condiciones normales de crecimiento y del ambiente y representan la base de la evolución) e inducidas (son las provocadas artificialmente, por algún agente exógeno conocido como agente mutágeno) Los agentes mutágenos son:

a- **Agentes físicos:** Radiaciones (rayos X, rayos beta, rayos gamma), elementos radioactivos (uranio, cobalto, plutonio), radiaciones cósmicas, choque térmico, ultravioleta.

b- **Agentes químicos:** Cafeína, ácido nitroso, gas mostaza, acridina (colorante), nicotina, LSD, agua oxigenada ciclomato.

c- **Agentes biológicos:** virus, bacterias.

5. Identifique el tipo de mutación en las estructuras a continuación:

Tipo de mutación génica

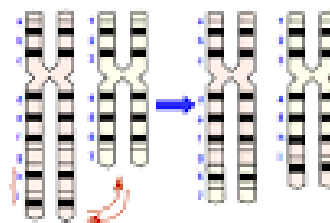
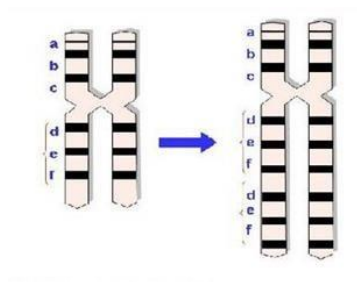


1. _____



2. _____

Tipo de mutación cromosómica



3. _____

4. _____

6. Lee el siguiente texto.

Aplicaciones de la genética

Como la mayoría de las mutaciones producen desordenes genéticos, los/as biólogos/as, utilizan el diagnóstico prenatal y la evolución genética para descubrirlos o prevenirlos.

Las técnicas de diagnósticos prenatal más utilizadas, hoy día. Son: la fetoscopia, la ultrasonografía y la amniocentesis.

Fetoscopia:

- Se obtiene la imagen del feto, a través de un instrumento, llamado endoscopio que se introduce el saco amniótico.
- Con esta técnica se localizan y manipulan ciertas estructuras importantes de los seres vivos.



RAZONA Y REFLEXIONA

(Actividades actitudinales y de análisis)

Cada vez hay más evidencias de los efectos negativos que producen las drogas en el sistema reproductor y en el

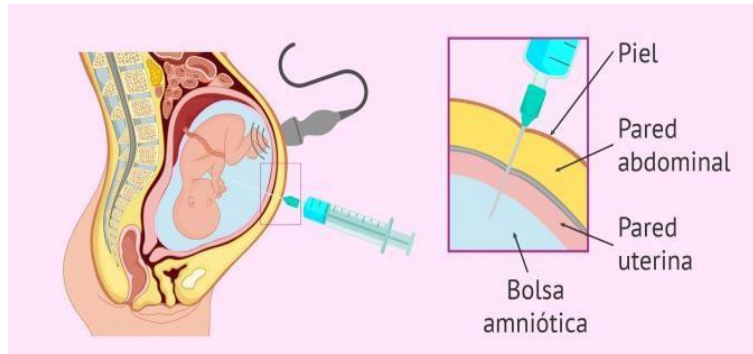
Ultrasonografía:

- Utiliza ondas de sonido de alta frecuencia, que producen la imagen del feto, en una pantalla.
- Con esta imagen se determina la posición del feto y algunas anomalías.



Amniocentesis:

- Se analiza el líquido amniótico y se determina las alteraciones cromosómicas
- Esta técnica consiste en extraer una muestra del líquido amniótico, con una guja, que se inserta en la pared abdominal y del útero de la madre.
- El análisis del líquido permite identificar posibles mutaciones cromosómicas.



7. **Autoevaluación.** Coloque en los espacios la letra que corresponda con la respuesta correcta.

_____ Tipo de mutación donde una base se sustituye por otra:

- a. Cromosómica estructural.
- b. Cromosómica numérica
- c. Génica

_____ El síndrome de Klinefelter se caracteriza por lo siguiente:

- a. Falta de un cromosoma sexual, se presenta en la mujer.
- b. Trisomía en el par de los cromosomas sexuales.
- c. Es provocada por una mutación, a nivel del gen.

_____ La mutación por delección ocurre cuando:

- a. Se invierte la secuencia de los nucleótidos.
- b. se pierde un segmento cromosómico.
- c. Un gen se repite varias veces en un cromosoma.

_____ Desorden genético causado por una mutación a nivel de un gen dominante

- a. Síndrome de Down
- b. Síndrome de Turner
- c. Albinismo

_____ Técnica de diagnóstico prenatal que utiliza ondas de sonido de alta frecuencia para obtener la imagen del feto:

- a. Fetoscopia
- b. Amniocentesis
- c. Ultrasonografía

_____ El albinismo es causado por una mutación:

- a. De la enzima tiroxina
- b. Del gen de la hemoglobina
- c. Enzima que no produce melanina

_____ Primer científico en utilizar el término de mutación:

- a. Gregorio Mendel
- b. Hugo de Vries
- c. Thomas Morgan

Bibliografía

- Guerra Carmen y Serrano Gladys. **Biología 11**. Los procesos de la Vida. Editorial Susaeta. 2014
- Solomon, A; Villee C. 1998. Biología. 3era edición. Editorial Mc. Graw Hill. México.
- Curtis, E; S. Barnes; A. Schnek y G. Flores. 2003. Biología. 6ta edición en español. Editorial Panamericana. Buenos Aires.
- Biggs, A.; R Kapicka y otros. 2000. Biología: La dinámica de la vida. Primera edición. Mc. Graw Hill Interamericana.



MINISTERIO DE
EDUCACIÓN