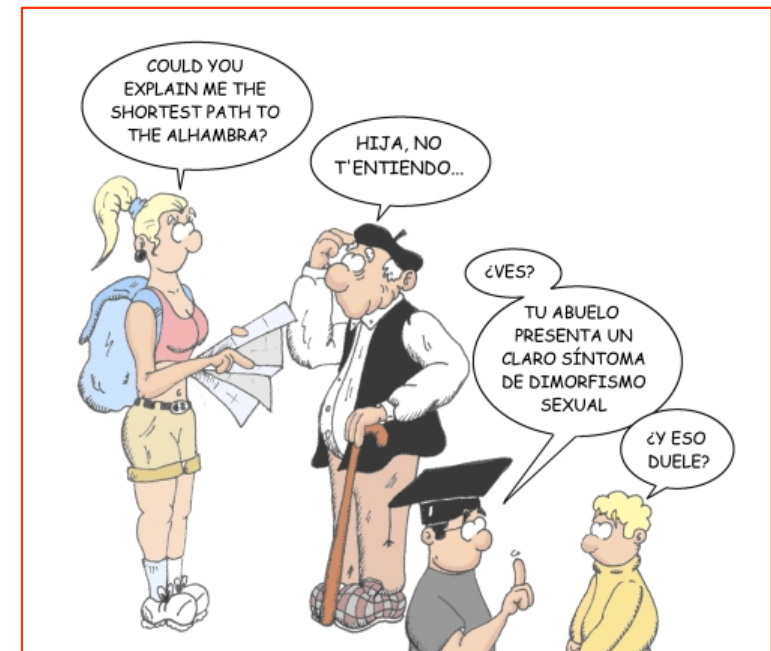
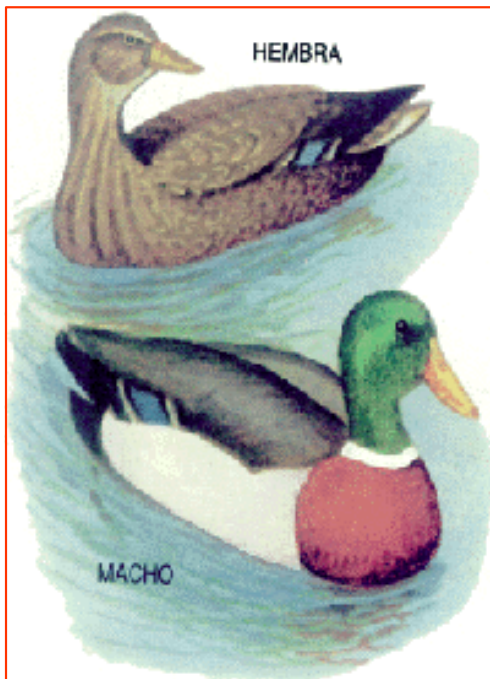


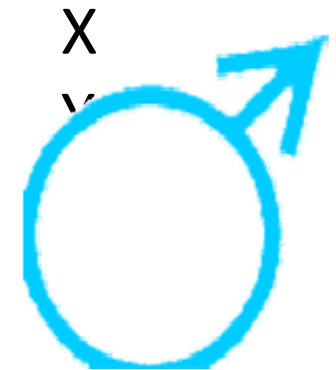
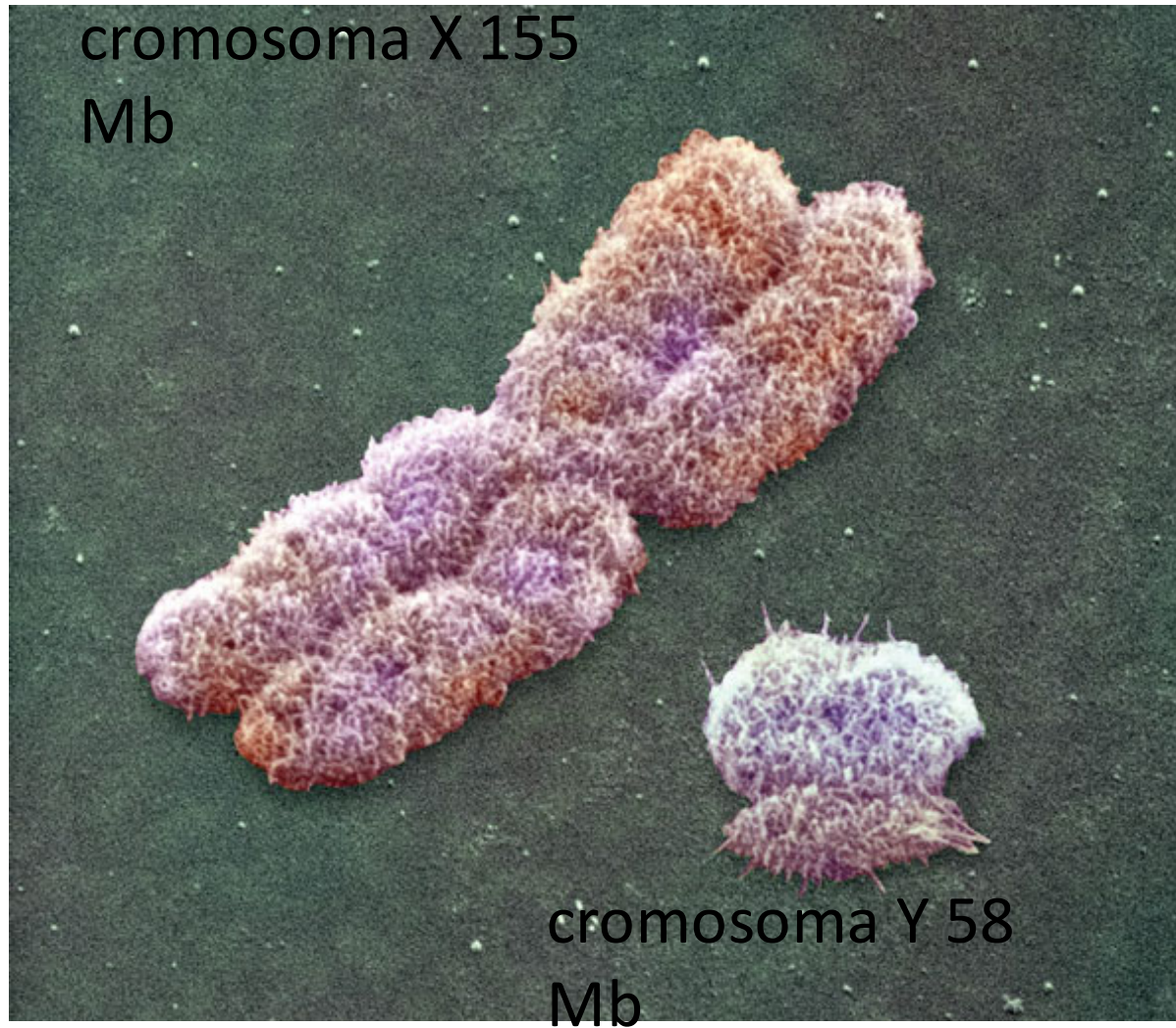
# **EXTENSIONES DEL ANALISIS MENDELIANO**

- **CROMOSOMAS SEXUALES Y HERENCIA LIGADA  
AL SEXO**
  - **RASGOS LIMITADOS AL SEXO**
  - **RASGOS INFLUENCIADOS POR EL SEXO**

# Caracteres sexuales secundarios



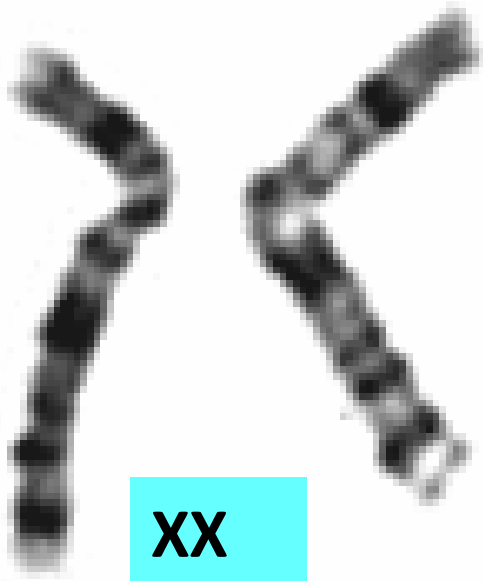
**Los cromosomas ayudan a determinar el sexo.**  
**Cromosomas sexuales**





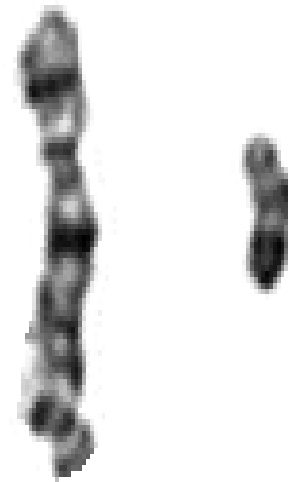
# DETERMINACION DEL SEXO (en mamíferos e insectos)

## CROMOSOMAS SEXUALES HUMANOS



XX

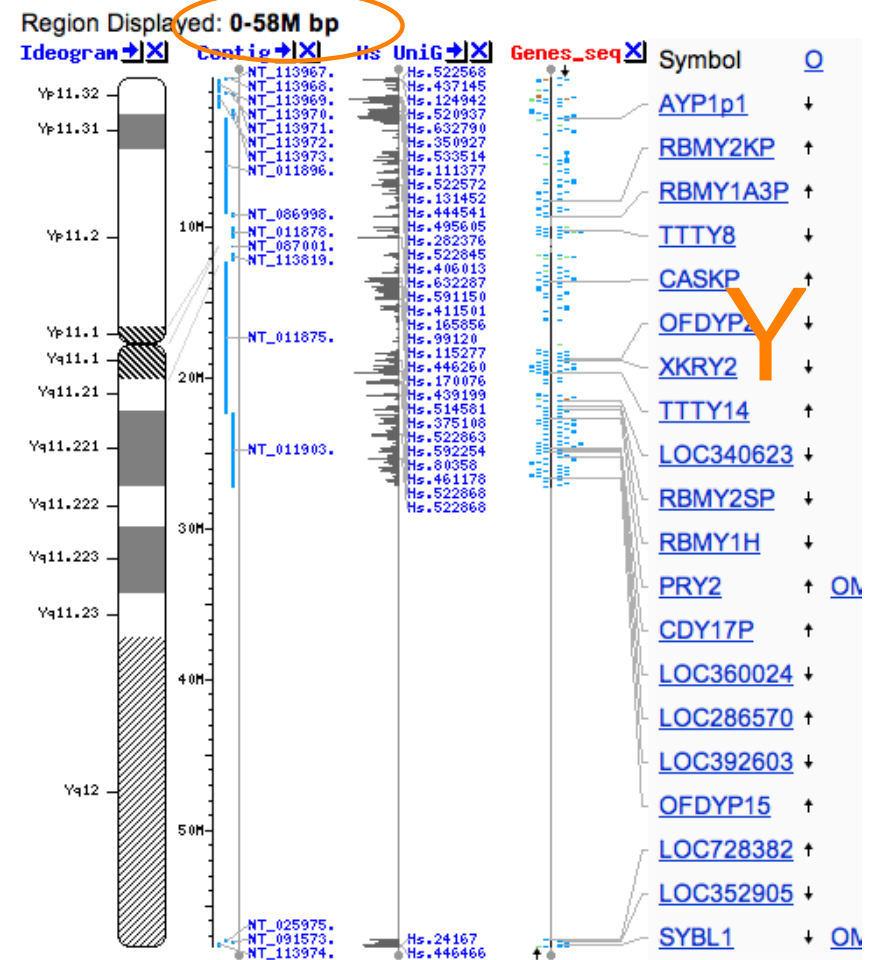
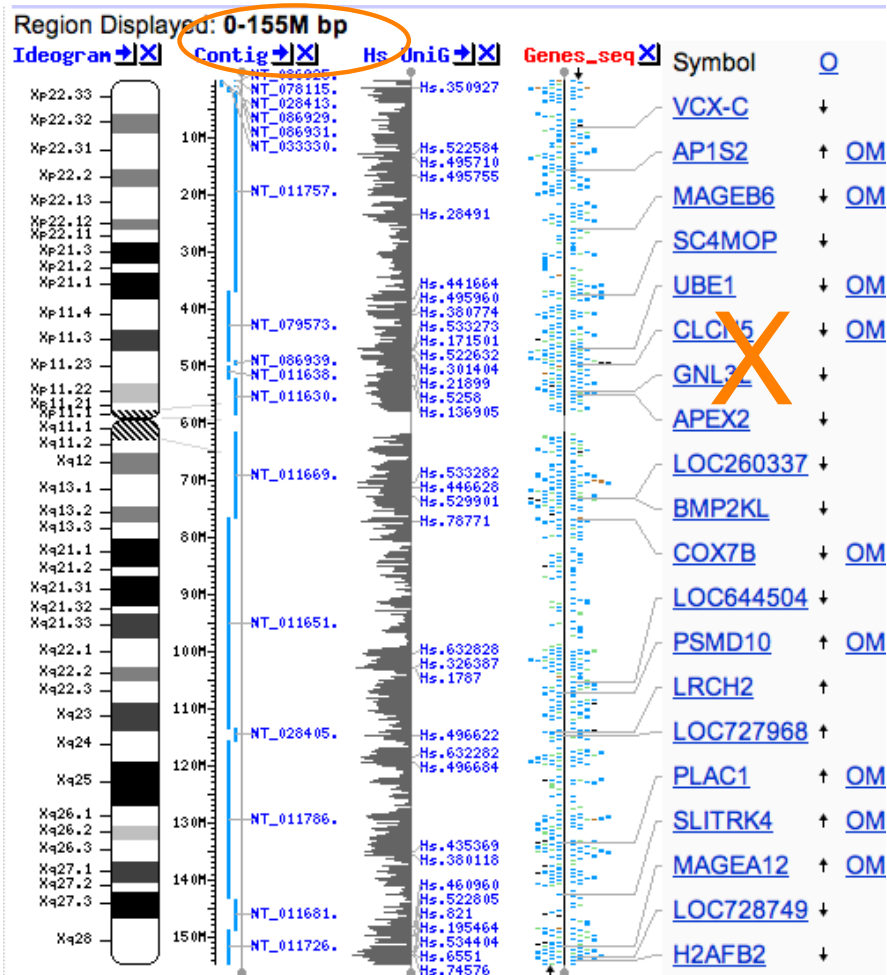
HOMOGAMETICO



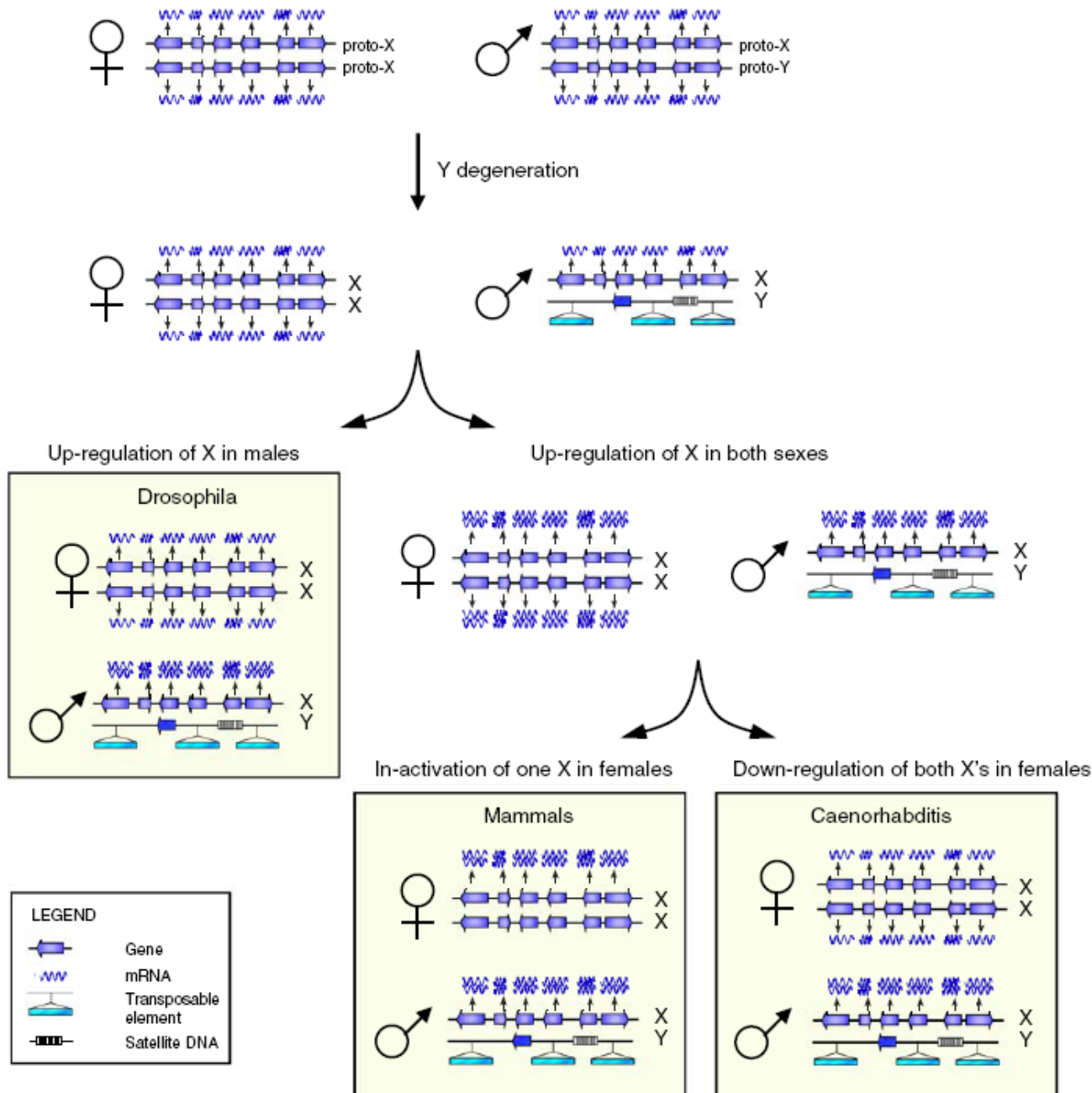
XY

HETEROGAMETICO

En AVES: ZW SEXO FEMENINO ZZ SEXO MASCULINO. También existe el caso X0, como en algunos **saltamontes y escarabajos**, donde hay un solo cromosoma sexual, las hembras son generalmente XX y los machos X0.



# Evolución de los cromosomas sexuales



- Los cromosomas sexuales se originaron en forma independiente de autosomas.

- Diversos análisis moleculares son una clara evidencia científica de cómo un evento de translocación cromosómica asociados a transposición, pudieron generar un cromosoma "Y" a través de la evolución, que en su forma prístina fue homólogo del cromosoma X.

Progress and prospects toward our understanding of the evolution of dosage compensation

Beatriz Vicoso • Doris Bachtrog

# DETERMINACION DEL SEXO

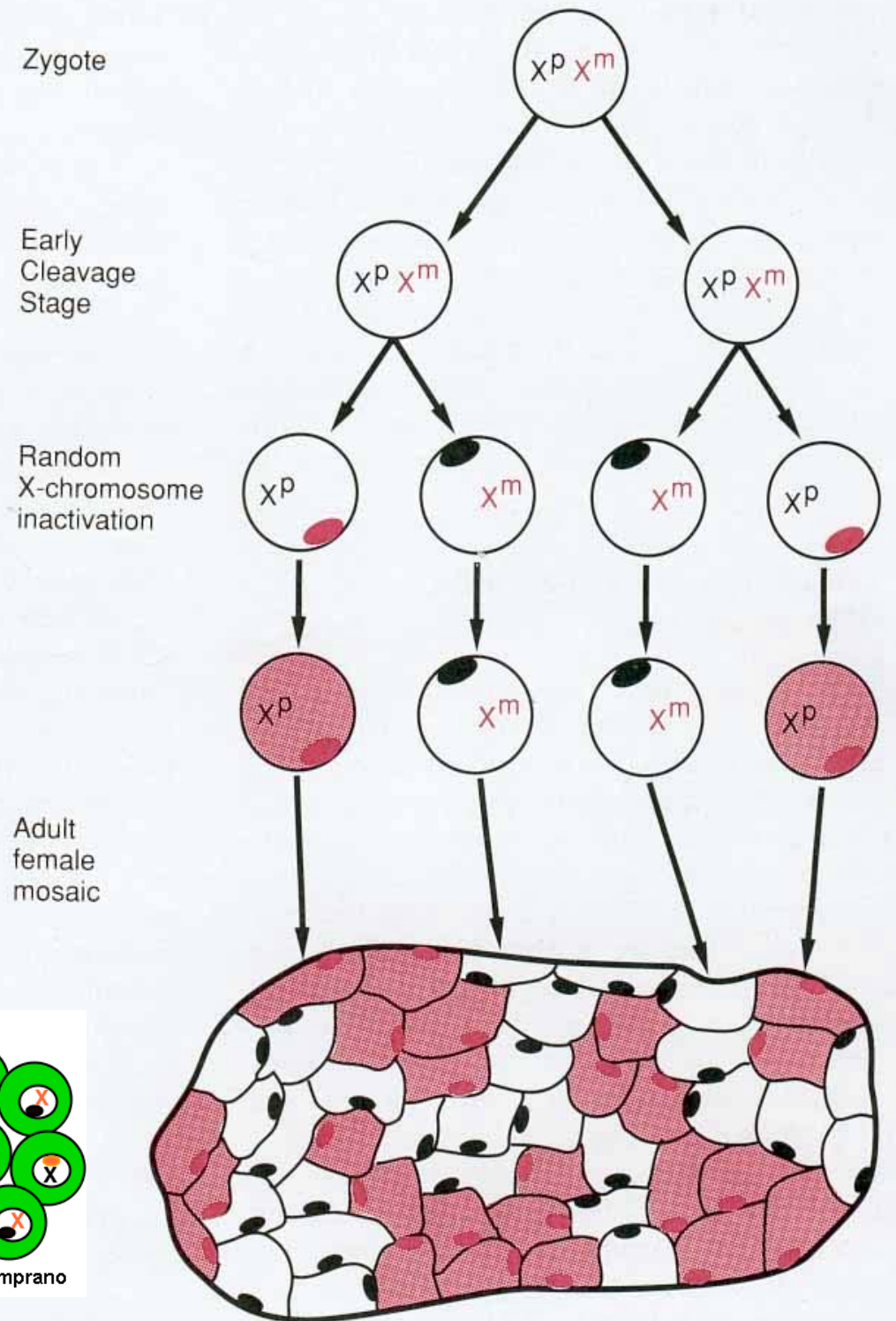
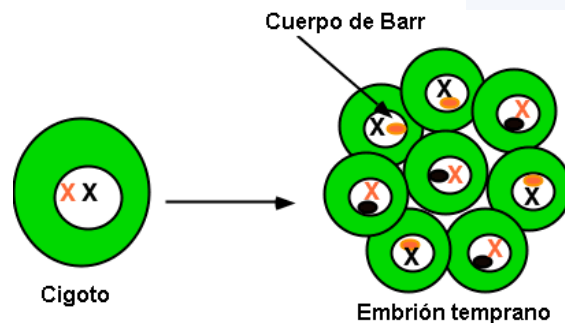
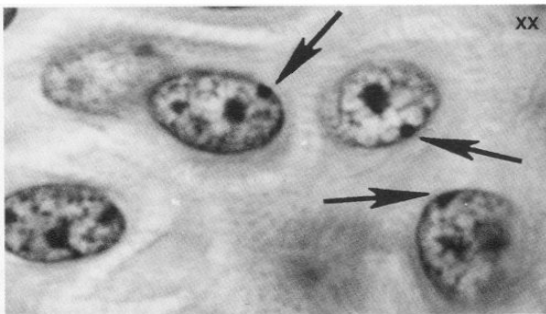
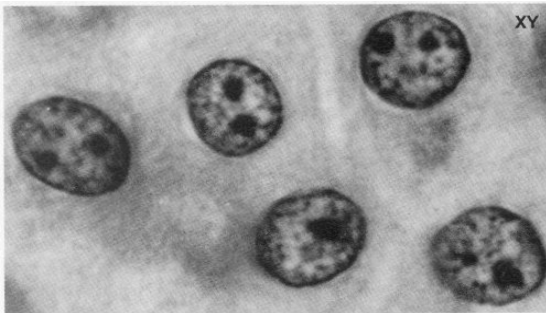
***Drosophila melanogaster*** ( Bridges, 1916) El sexo es determinado por los cromosomas X y por los autosomas: balance génico entre el n° de cromosomas X y set de autosomas

<b>X/A=1 HEMBRA</b>	<b>X/A=0,5 MACHO</b>		
<b>SEXO</b>	<b>CROMOSOMA X</b>	<b>AUTOSOMAS</b>	<b>X/A</b>
<b>SUPERHEMBRA</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>1,5</b>
<b>HEMBRA NORMAL</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>1</b>
	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>
<b>INTERSEXO</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>0,67</b>
<b>MACHO NORMAL</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0,5</b>
<b>SUPER MACHO</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0,33</b>



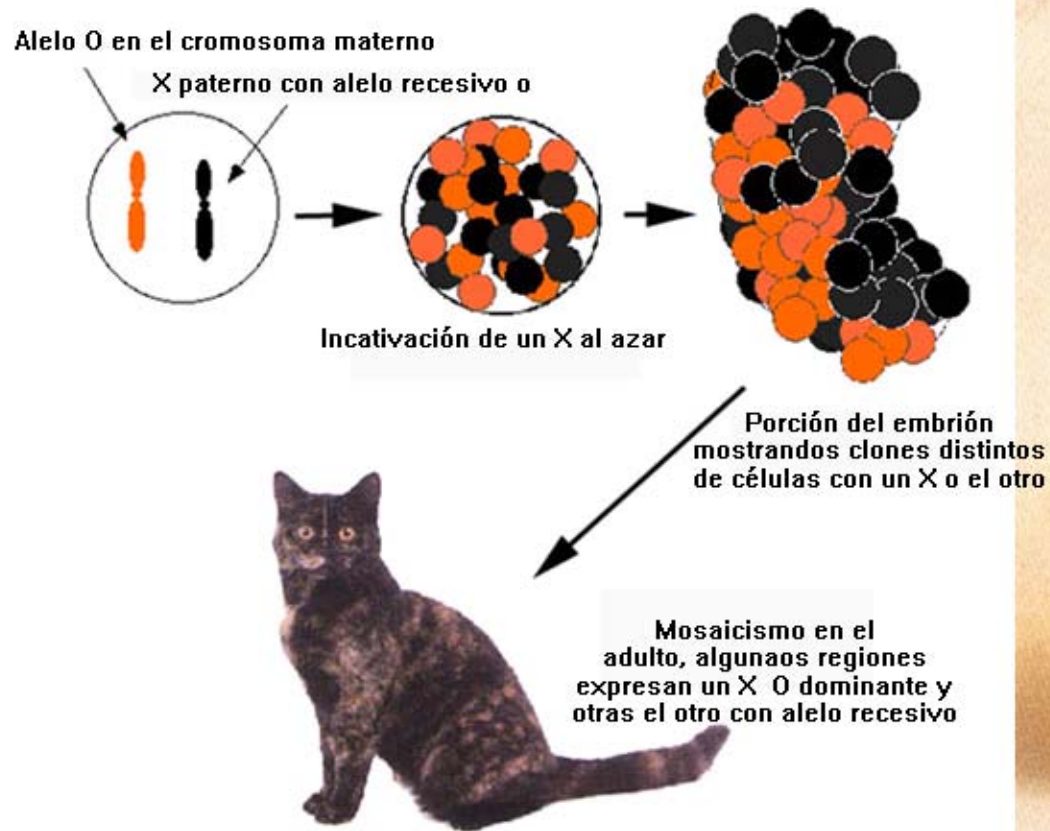
# INACTIVACION DEL CROMOSOMA X (Teoría de M. Lyon, 1960)

Mecanismo de compensación de dosis génico: las mujeres son funcionalmente un mosaico de expresión de genes del cromosoma X materno o paterno





**Un ejemplo en Veterinaria es el de el Gen Naranja en los gatos que está ligado al sexo y a su vez es epistático sobre el gen del color Negro o gris.**

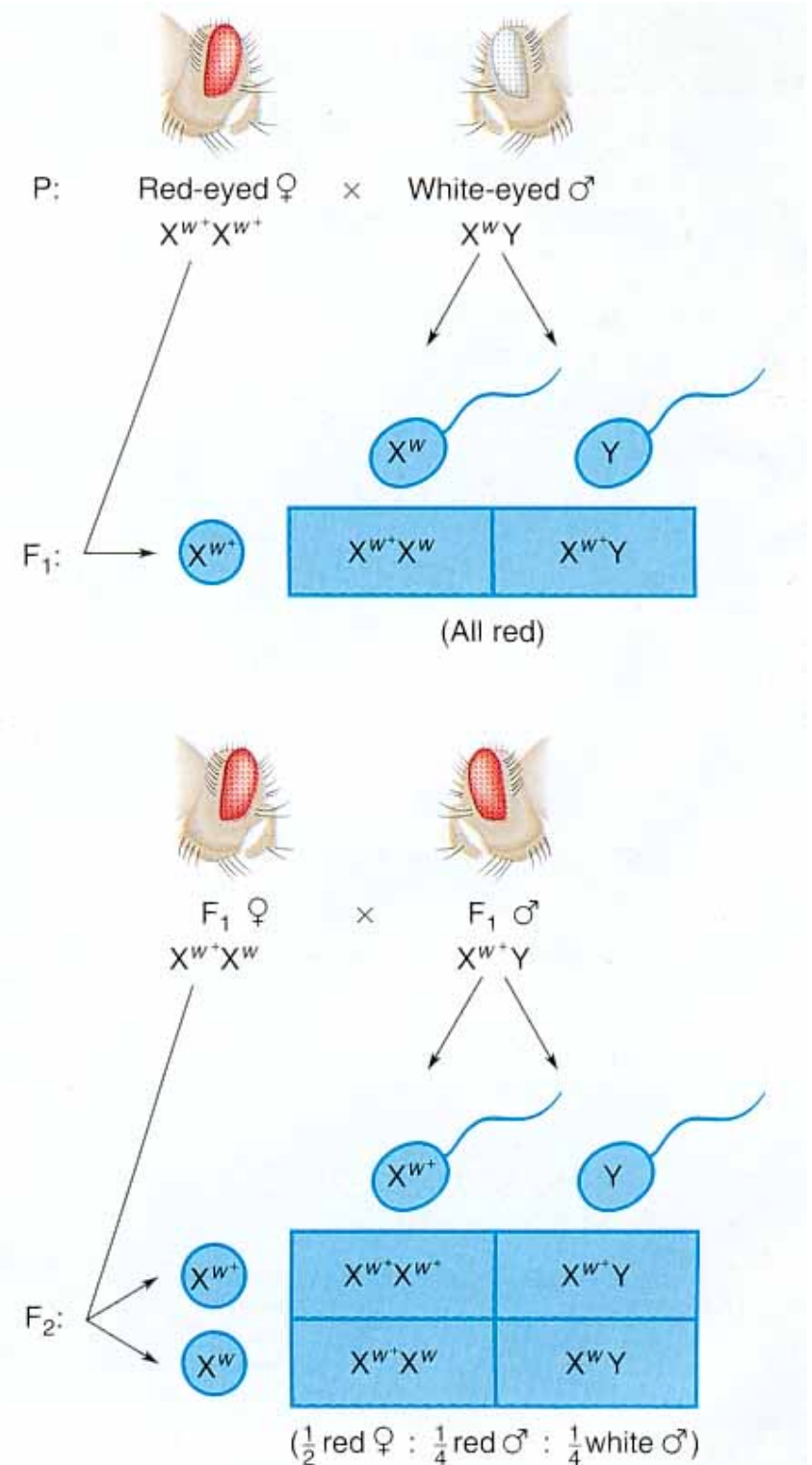


# HERENCIA LIGADA AL SEXO

**Thomas H. Morgan (1910)** Estudiando la herencia del color de ojos en *Drosophila melanogaster* cruzó hembras ojos rojos dominante con machos ojos blancos hemicigoto recesivo

**F1      HEMBRAS Y MACHOS  
         OJOS ROJOS**

**F2      100% HEMBRAS OJOS ROJOS  
         50% MACHOSOJOS ROJOS  
         50% MACHOS OJOS BLANCOS**



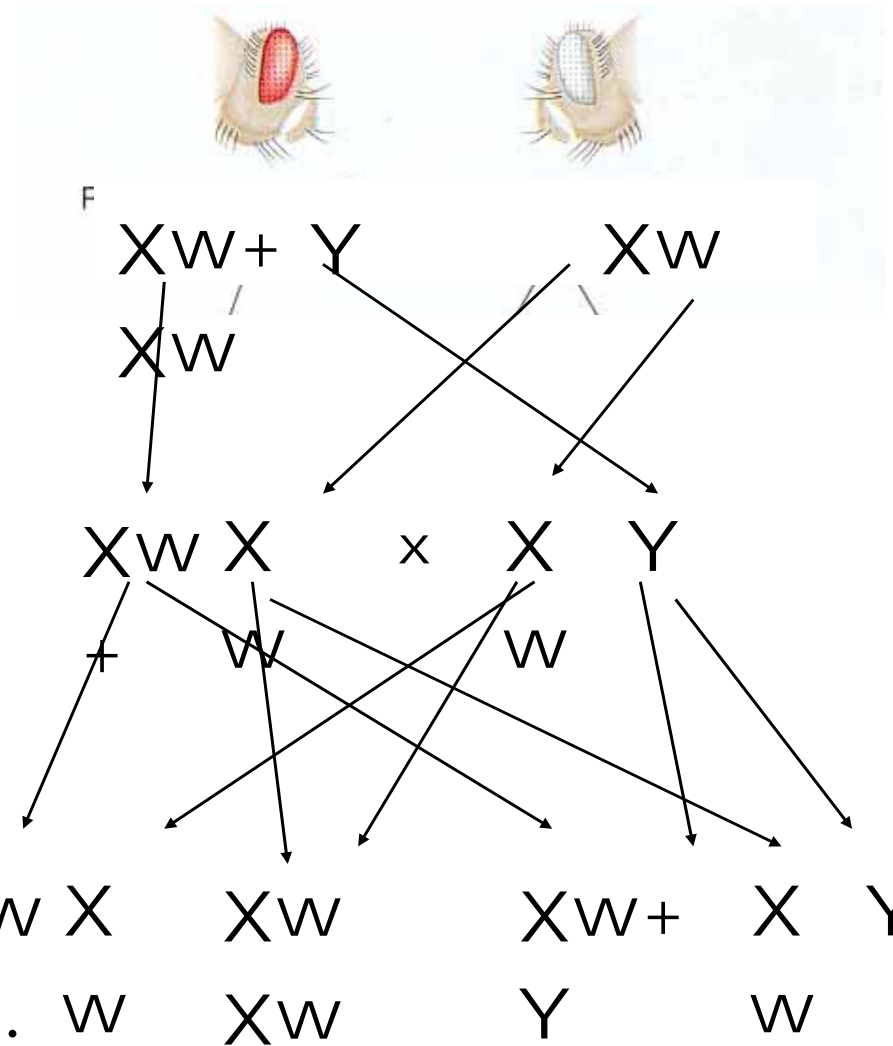
# HERENCIA LIGADA AL SEXO

**GENES LIGADOS AL X:** Genes que se ubican en el cromosoma X pero no tienen función específica en la determinación sexual.

**GENES HOLANDRICOS:** se encuentran solo en el cromosoma Y, solo se presentan en hombres, lo heredan todos los hijos varones

# CRUZAMIENTO RECIPROCO: Hembra ojos blancos y macho ojos rojos

**F1**      **100% HEMBRAS OJOS ROJOS Y**  
**100% MACHOS OJOS BLANCOS**



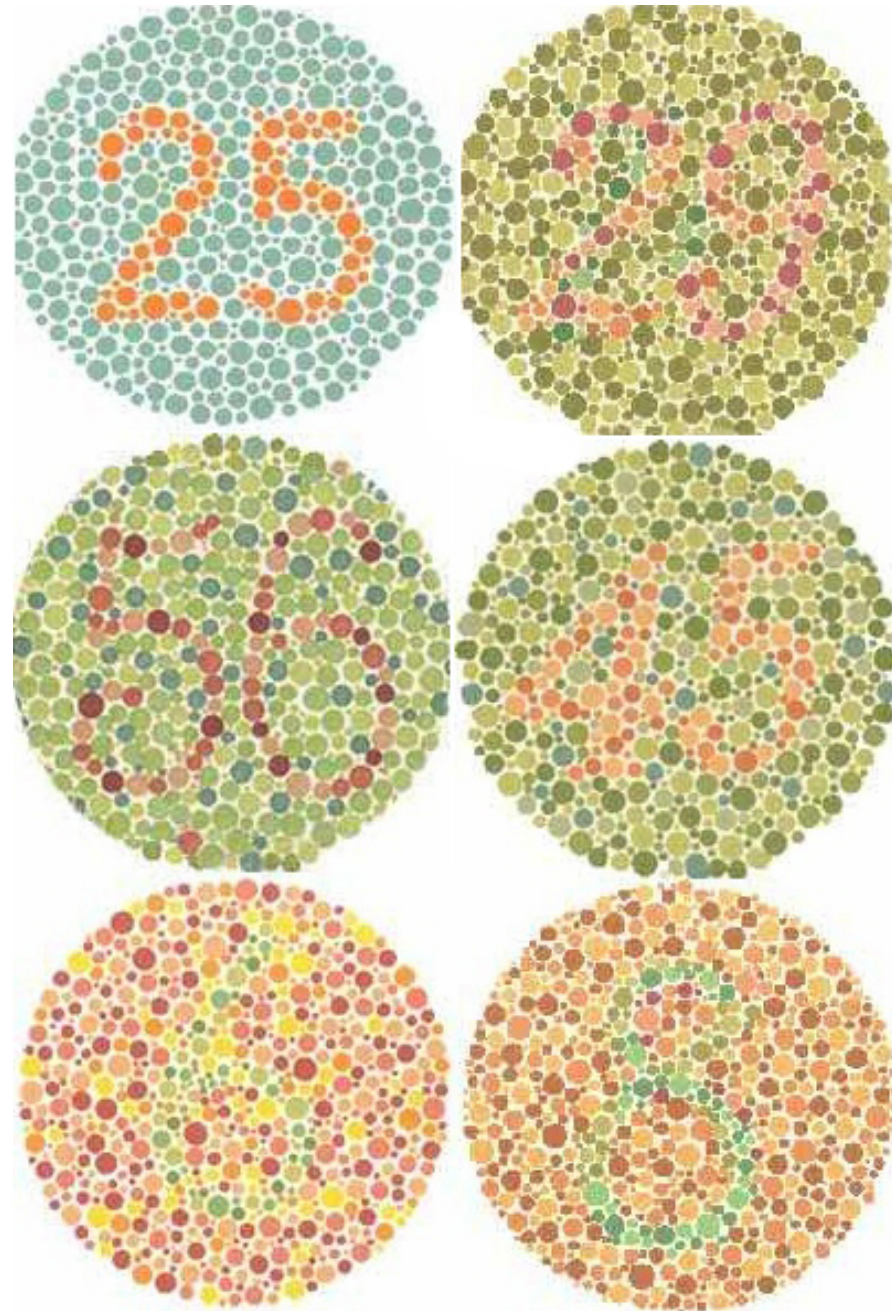
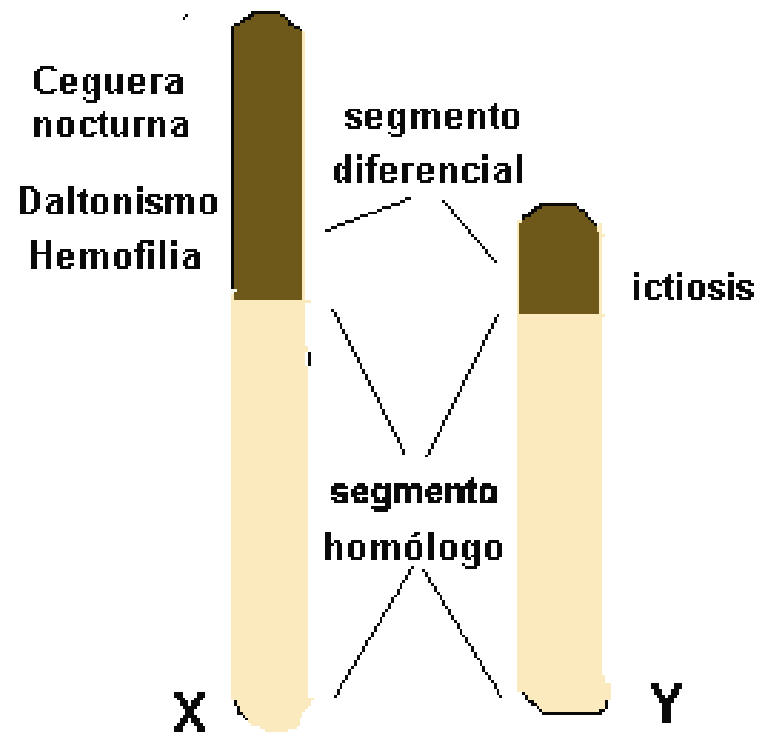
**F2**

El patron de herencia X-L es diferente:  
Hombres reciben su único X de la madre; los genes X-L se transmiten de madre a hijo varón



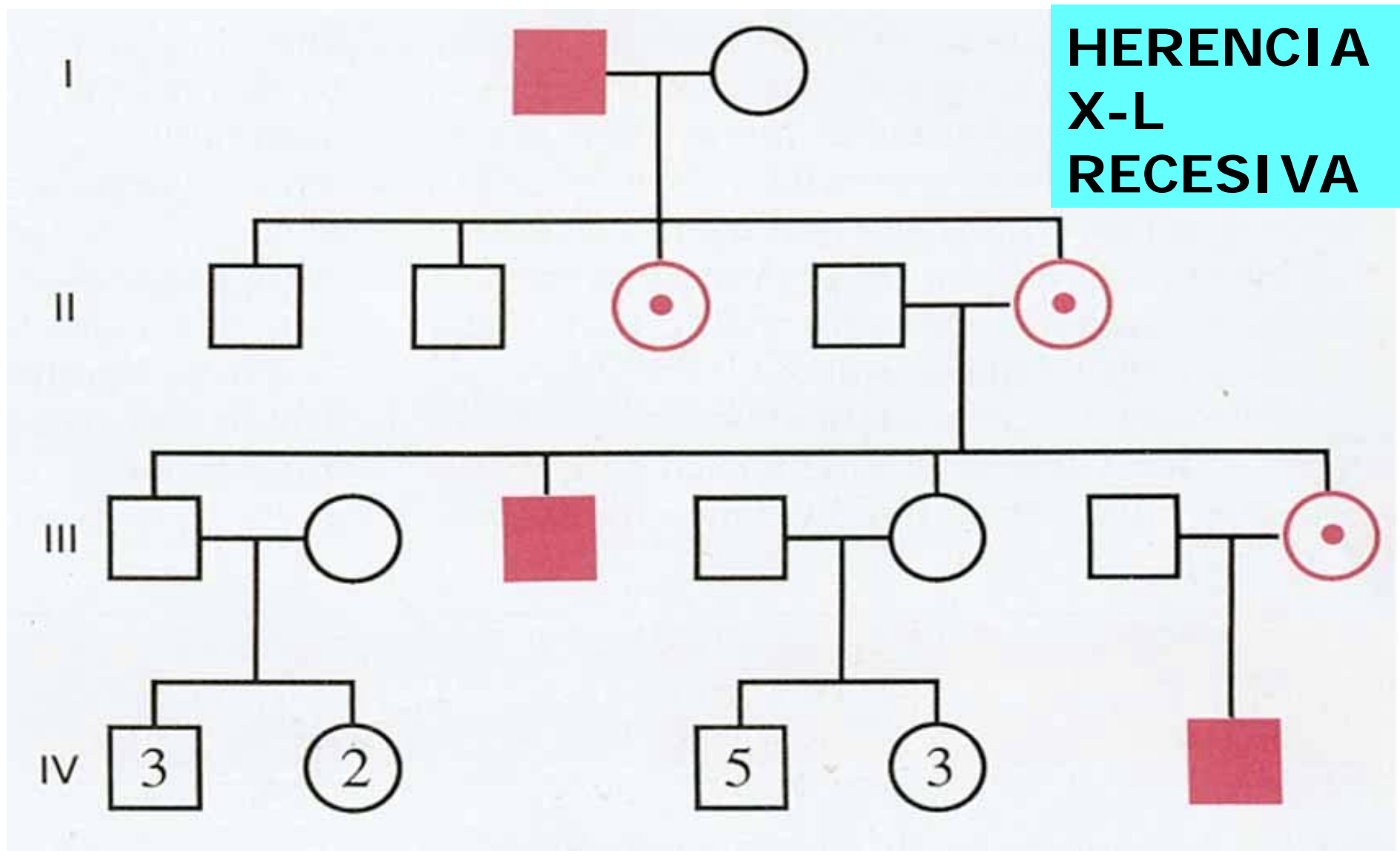
# **HERENCIA LIGADA AL SEXO**

- 1º. LOS GENES X-L PARTICIPAN EN LA FORMACION DE GAMETOS SIGUIENDO LOS PRINCIPIOS MENDELIANOS, AL IGUAL QUE LOS GENES AUTOSOMICOS**
- 2º. CRUCES RECIPROCOS DAN DIFERENTES RESULTADOS EN LA PROPORCION FENOTIPICA**
- 3º. LA DIFERENCIA ENTRE X-L Y HERENCIA AUTOSÓMICA ES QUE UN SEXO PORTA 1 COPIA Y EL OTRO 2. AMBOS PADRES NO CONTRIBUYEN POR IGUAL. LAS PROPORCIONES FENOTÍPICAS SON DIFERENTES ENTRE LOS SEXOS**



**AFFECTADOS SÓLO HOMBRES**

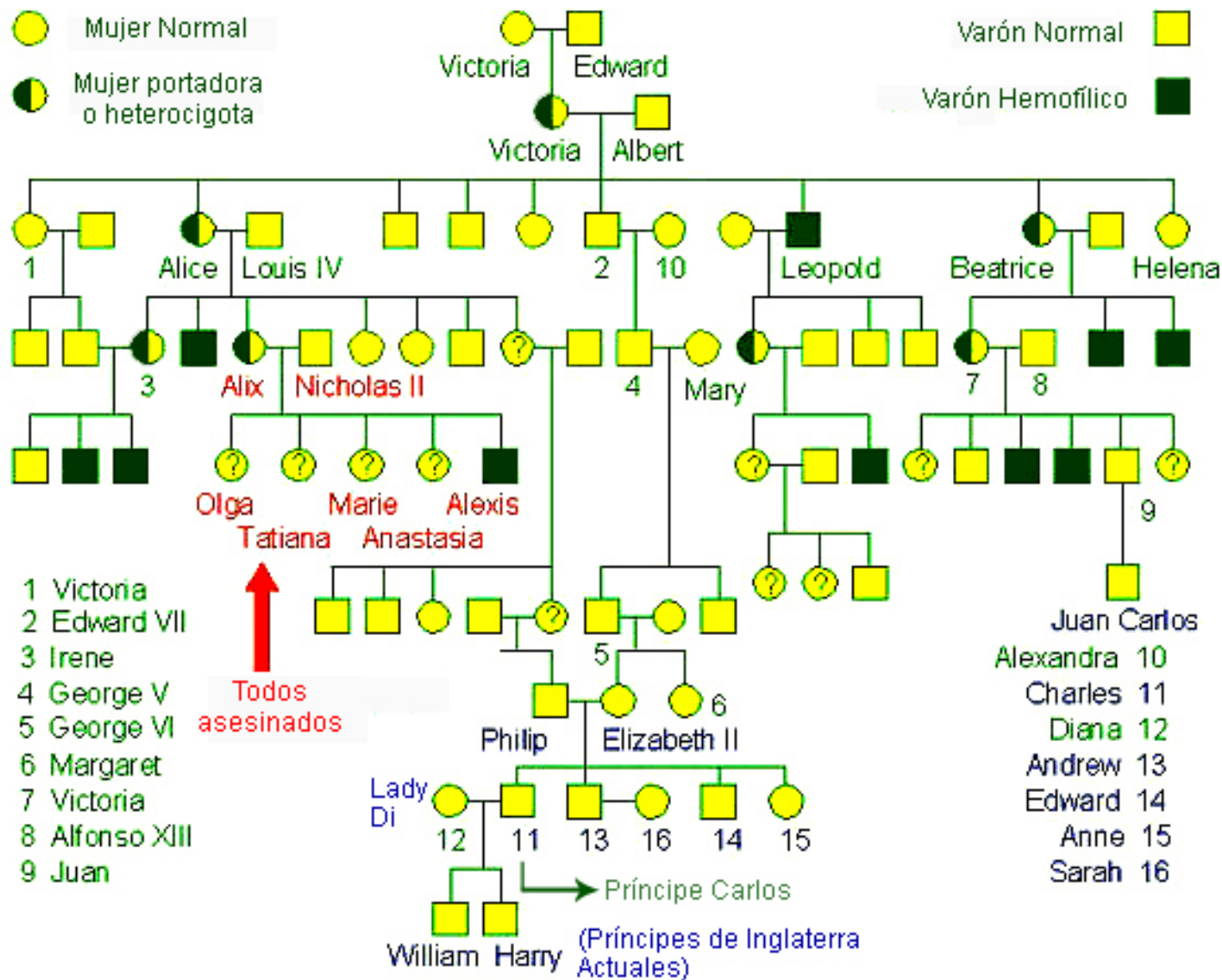
**AFFECTADOS NACEN DE PADRES SANOS; MADRE PORTADORA ASINTOMÁTICA, PUEDE TENER PARIENTES HOMBRES AFFECTADOS.  
NO EXISTE TRANSMISIÓN DE PADRE A HIJO VARÓN**



# **CRITERIOS QUE DETERMINAN HERENCIA RECESIVA X-L**

- 1. INCIDENCIA MAS ALTA EN HOMBRES QUE EN MUJERES**
- 2. EL GEN RESPONSABLE ES TRANSMITIDO DESDE UN HOMBRE AFECTADO A TRAVES DE TODAS SUS HIJAS, DE ELLAS EL 50% DE SUS HIJOS VARONES LO HEREDAN**
- 3. EL GEN NUNCA ES TRANSMITIDO DE PADRE A HIJO VARON**
- 4. LOS HOMBRES AFECTADOS SE RELACIONAN A MUJERES PORTADORAS EN UNA MISMA GENEALOGIA**
- 5. MUJERES HETEROCIGOTAS SON NORMALMENTE SANAS, PUEDEN EXPRESAR LA CONDICION CON SEVERIDAD VARIABLE**





GENEALOGIA FAMILIA REAL EUROPEA  
 HEMOFILIA A FRECUENCIA 1:10.000 HOMBRES

# ENFERMEDADES L - X

<b>HEMOFILIA</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>DALTONISMO (CEGUERA PARA COLOR)</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>DEFICIENCIA DE LA GLUCOSA 6- FOSFATO</b>	
<b>DESHIDROGENASA</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>NEUROPATÍA Charcot-Marie-Tooth</b>	<b>DOMINANTE</b>
<b>NEUROPATÍA Charcot-Marie-Tooth</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>SINDROME DE LESCH-NYHAN</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>RETINITIS PIGMENTOSA</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>CONDODISPLASIA PUNCTATA</b>	<b>DOMINANTE</b>
<b>Xq FRAGIL</b>	<b>RECESIVO</b>
<b>HIPOFOSFATEMIA</b>	<b>DOMINANTE</b>
<b>AGAMGLOBULINEMIA</b>	<b>RECESIVO</b>

# Causas del SXF (III)

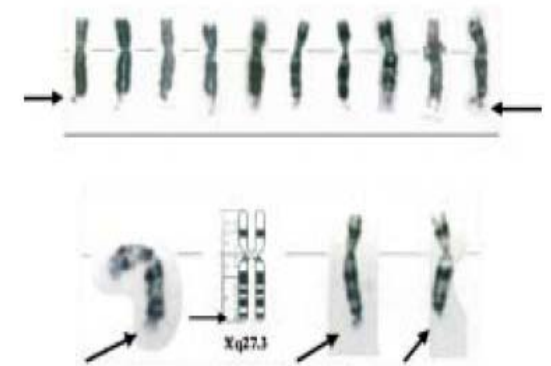
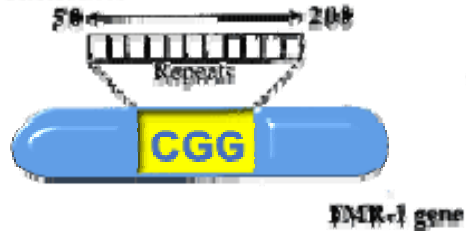


Figura 1: Diversos aspectos de la fragilidad del cromosoma X  
(foto tomada de la Tesis Doctoral de M.I. Tejada, 1983).

*Normal*



*Premutation*

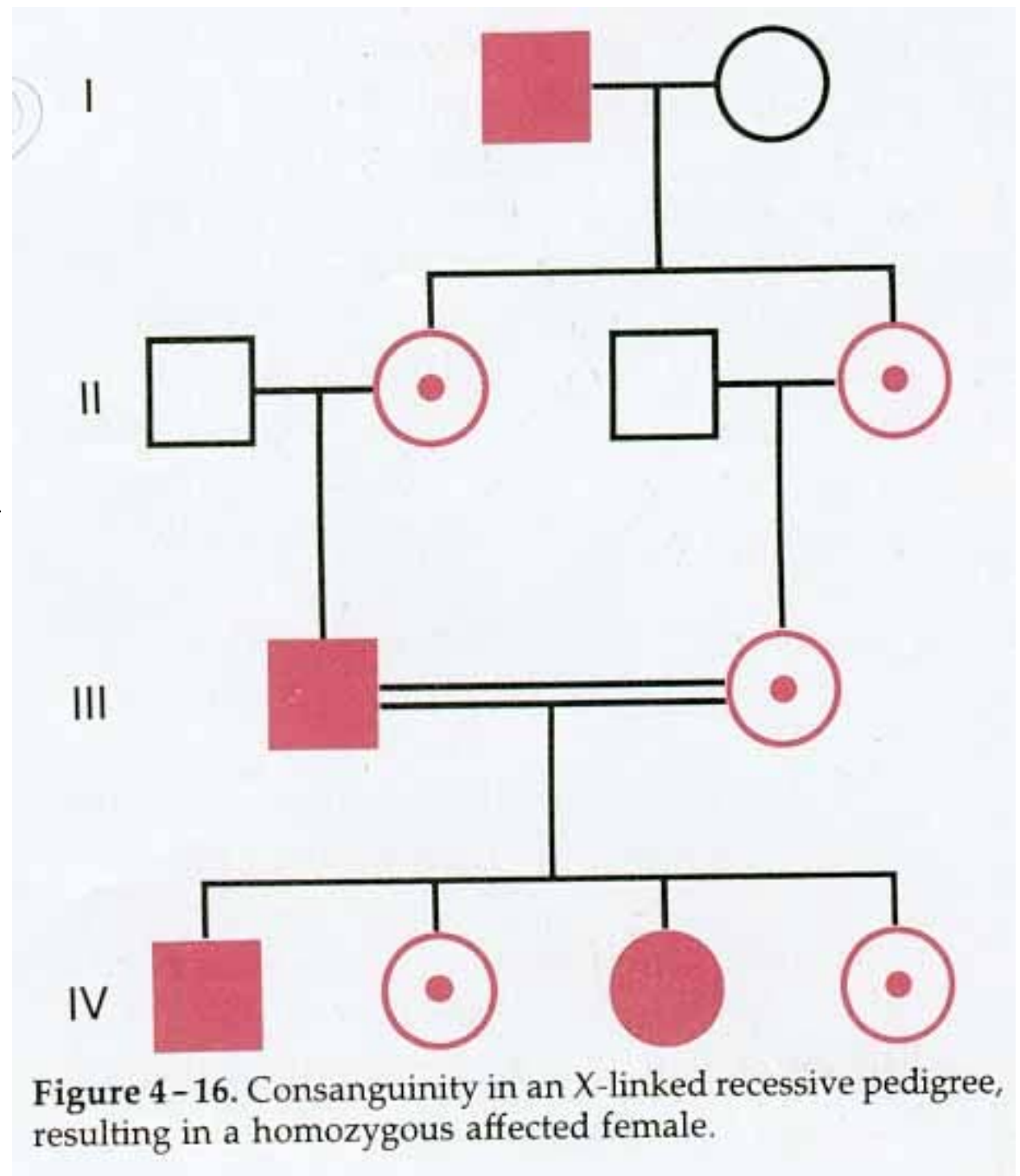


*Full Mutation*



## HERENCIA X-L RECESIVA + CONSANGUINIDAD

Mujeres pueden ser afectadas si su padre es afectado y su madre es portadora producto de la consanguinidad o de una afección frecuente.



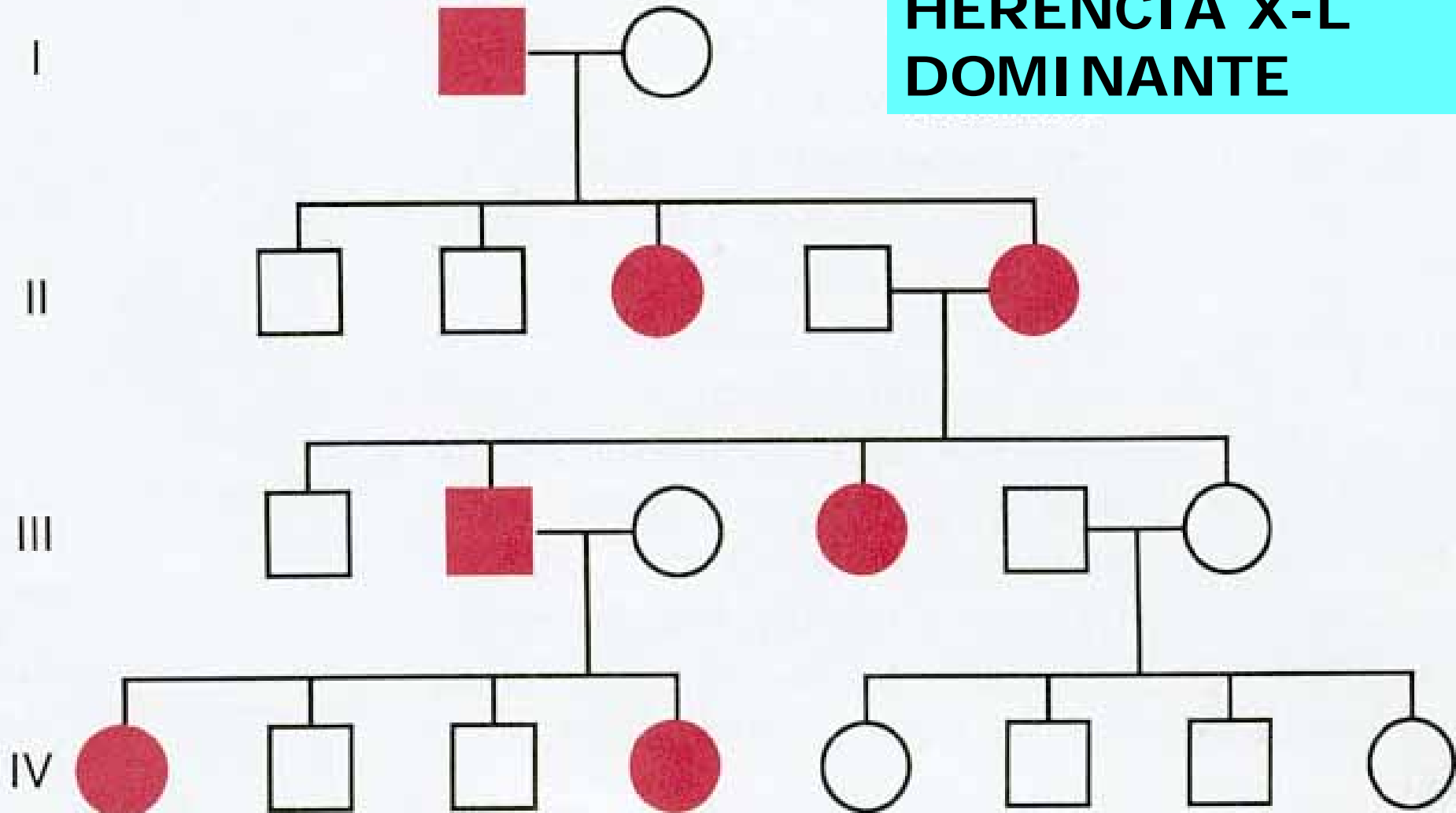


Afectados de ambos sexos, más mujeres que hombres  
Fenotipo mas severo en hombres

Una mujer afectada tiene 50% de riesgo de tener un hijo afectado (independiente del sexo)

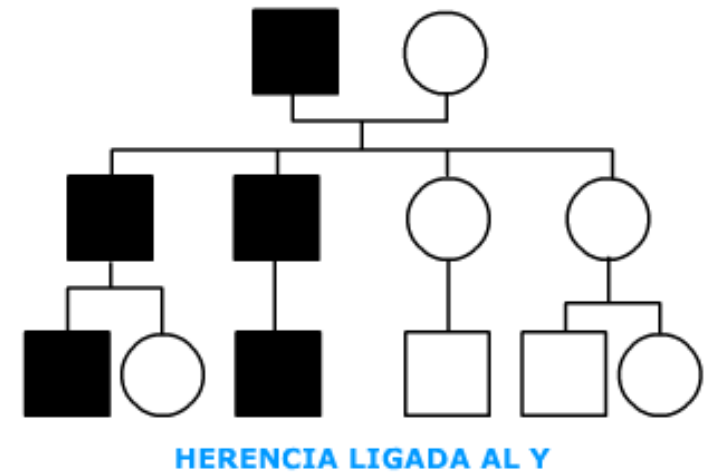
Para un hombre afectado, todas sus hijas serán afectadas y todos sus hijos serán sanos.

## HERENCIA X-L DOMINANTE

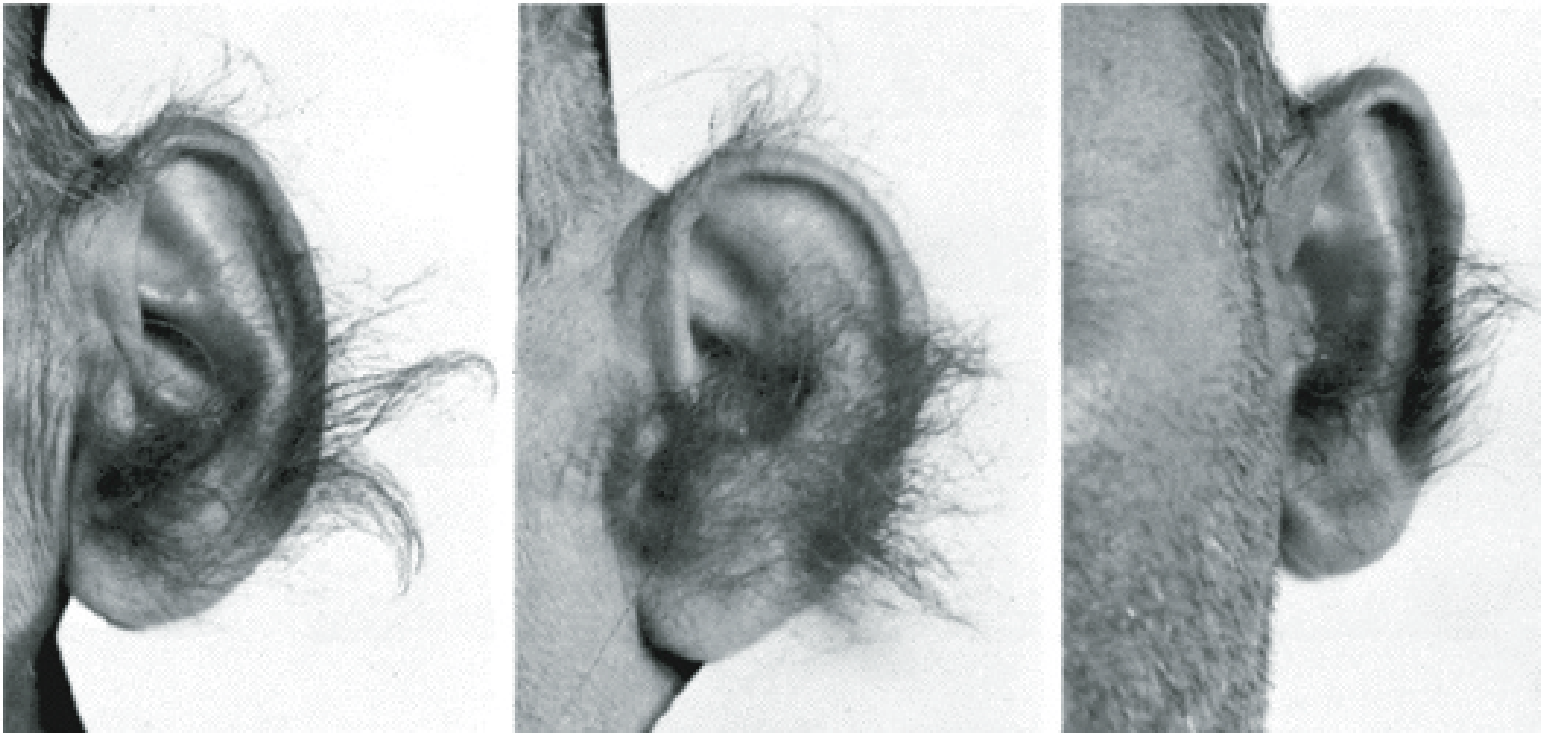


# Herencia holándrica

Trasmisión directa y estricta padre-hijo



Borde de la oreja peludo, ligado al cromosoma Y



# **RASGOS LIMITADOS AL SEXO**

## **RASGOS INFLUENCIADOS POR EL SEXO**

**LAS HORMONAS SEXUALES (ESTEROIDALES) CONTROLAN LA EXPRESION DE CIERTOS GENES.**

**RASGOS LIMITADOS AL SEXO: BARBA EN LOS VARONES Y PRODUCCION DE LECHE EN LAS HEMBRAS**

**RASGO INFLUENCIADO POR EL SEXO: CALVICIE: EL MISMO ALELO ES DOMINANTE EN HOMBRES Y RECESIVO EN MUJERES**

