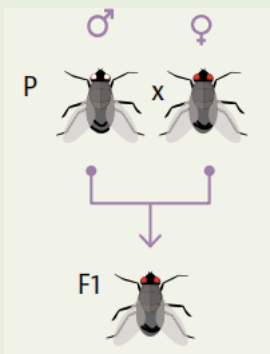


## Datos interesantes

Thomas Hunt Morgan fue un genetista estadounidense que estudió la mosca de la fruta. Sus experimentos lo llevaron a concluir que los genes se localizan en los cromosomas, validando la teoría de los cromosomas. Además, determinó la herencia ligada al sexo. Durante su investigación, descubrió una mosca de ojos blancos entre individuos de ojos rojos. Al realizar un cruzamiento de una mosca macho de ojos blancos con una mosca hembra de ojos rojos, su descendencia presentó ojos rojos, lo que indicaba que el carácter ojos blancos era recesivo. Al cruzar estas moscas entre sí, Morgan notó que solo los machos mostraban el carácter ojos blancos, por lo que concluyó que el gen responsable del carácter color de ojos residía en el cromosoma X; por lo tanto, probablemente otros genes también residían en cromosomas específicos.



# Lección 2. Enfermedades hereditarias ligadas al sexo

## A. Explora

1. Circula el fenotipo que dará origen a un individuo de sexo femenino.

XY

XX

XYX

XYY

2. ¿Qué son los cromosomas sexuales?

Los estudiantes deben responder de acuerdo a sus conocimientos previos; sin embargo, se espera que respondan que son los cromosomas que contienen la información que definen el sexo de las personas.

## B. Conoce el tema

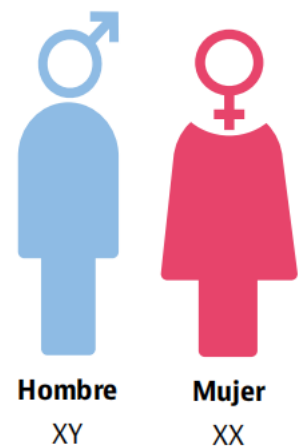
### Enfermedades ligadas al sexo

Las enfermedades ligadas al sexo están determinadas por genes que se encuentran en los cromosomas sexuales.

En los seres humanos, hay dos tipos de cromosomas sexuales: X y Y. El sexo de un individuo está determinado por la ausencia o presencia del cromosoma Y. Si el individuo es varón, poseerá un par de cromosomas XY; si el individuo es mujer, el par de cromosomas sexuales es XX.

Los organismos de sexo femenino reciben un cromosoma X de su padre y otro cromosoma X de su madre, mientras que un organismo masculino recibe un cromosoma Y de su padre y un cromosoma X de su madre.

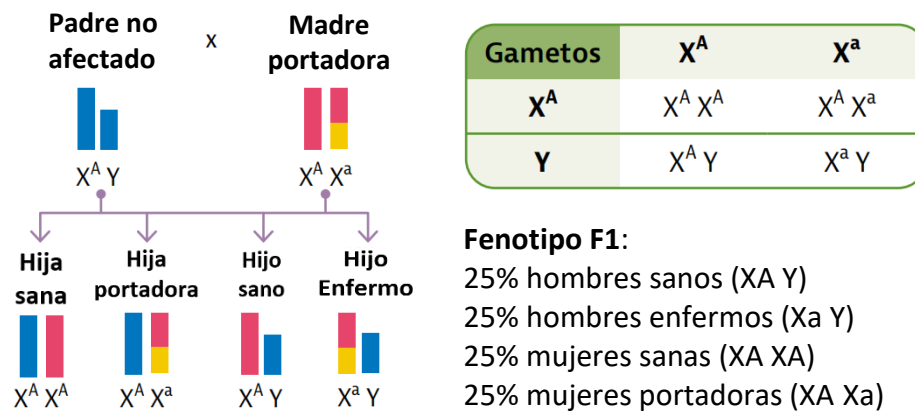
Debido a que los hombres poseen un único cromosoma X, en ellos los caracteres presentes en ese cromosoma se expresan siempre, ya sea un alelo dominante o recesivo.



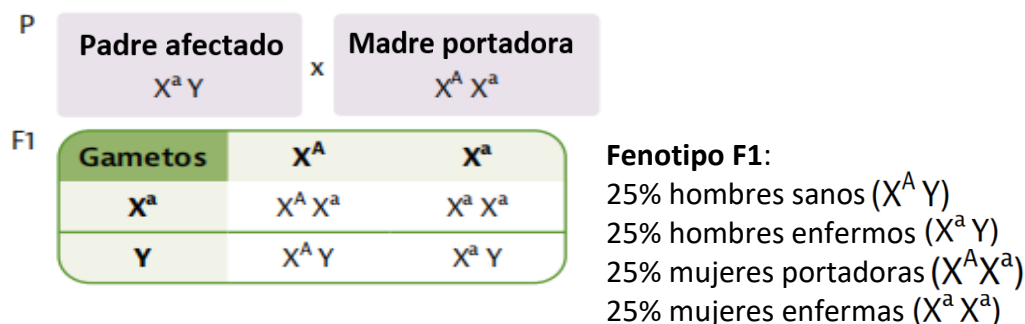
Por ende, la probabilidad de que los masculinos sean afectados por la variedad de desórdenes genéticos asociados con el cromosoma X es mayor. Además, el cromosoma X es mucho más grande que el cromosoma Y, por lo que posee más genes comparados con solamente unos pocos genes que están localizados exclusivamente en el cromosoma Y.

Generalmente, las enfermedades ligadas al cromosoma X son traspasadas de la madre a hijos varones. Mientras que los hombres son afectados con la enfermedad, las mujeres portadoras generalmente son asintomáticas y están saludables. A pesar de que porten en uno de sus cromosomas sexuales la enfermedad, tienen en el otro cromosoma X una copia "normal" del gen, tal y como se muestra en el siguiente esquema:

### Herencia ligada al sexo



Como se observa en el esquema anterior, si una pareja de un hombre sano y una mujer portadora deciden tener una familia, existe un 50% de probabilidad de que sus hijos varones manifiesten la enfermedad. Por su parte, las hijas no tienen probabilidad de padecerla. Sin embargo, si el padre tuviera la enfermedad y la madre fuera portadora, las hijas tienen 50% de posibilidad de ser portadoras y 50% posibilidades de tener la enfermedad, como se muestra en el siguiente esquema:



### Datos interesantes

Los caracteres ligados se representan con las letras "X" y "Y" con un superíndice que representa los alelos dominantes (en mayúscula) o recesivo (en minúscula) en la letra del cromosoma que contiene el gen. Por ejemplo, un carácter ligado al cromosoma X se representa  $X^A$  o  $X^a$ . Entonces, el genotipo de un hombre se representa  $X^A Y$  o  $X^a Y$ , mientras el de una mujer se representa:  $X^A X^A$  (homocigota dominante),  $X^A X^a$  (heterocigota) o  $X^a X^a$  (homocigota recesivo).

### Trabajo colaborativo

Forma un grupo de cuatro integrantes.

- Busquen en internet una noticia relacionada con enfermedades hereditarias ligadas al sexo.
- Elaboren un video, un *postcast* o un cartel acerca de las noticias. Si utilizas algún medio electrónico, lean la noticia como si estuvieras en un noticiero de TV.
- Presenten la noticia al resto de la clase.

Por otra parte, las enfermedades ligadas al cromosoma Y son muy raras; son heredadas de padres enfermos a hijos, pues este cromosoma solo está presente en varones; sin embargo, es poco probable que los hombres con una enfermedad de este tipo tengan hijos.

Existen diferentes enfermedades ligadas al sexo, tanto en el cromosoma X como en el Y, por ejemplo, el daltonismo, la hemofilia y la distrofia de Duchenne.

Tipo de herencia		Enfermedad	Descripción
Enfermedades ligadas al cromosoma X	Dominante	<b>Daltonismo o discromatopsia</b>	Mal funcionamiento de las células de los ojos sensibles a la luz, lo que provoca la imposibilidad de ver los colores rojo y verde. Los afectados son principalmente hombres, pero las mujeres heterocigotas presentan algunos defectos para ver los colores.
		<b>Incontinencia pigmentaria</b>	Es una afección cutánea que afecta la piel, el cabello, los ojos, los dientes y el sistema nervioso. Aparece casi exclusivamente en mujeres, pues los varones no sobreviven después del parto.
		<b>Raquitismo hipofosfatémico</b>	Es un trastorno causado por deficiencia en la absorción intestinal de calcio y la incapacidad del organismo de responder a la vitamina D. Causa dolor óseo, fracturas y alteraciones del crecimiento.
	Recesiva	<b>Hemofilia</b>	Problemas de coagulación sanguínea debido a un alelo anormal para el factor involucrado en este proceso lo que causa que las personas afectadas sangren excesivamente si sufren una herida.
<b>Distrofia muscular de Duchenne</b>		Se caracteriza por debilidad y atrofia muscular que progresa rápidamente, debido a la degeneración del tejido muscular. Los síntomas aparecen en la niñez temprana y las personas viven hasta aproximadamente los 20 años.	
<b>Enfermedad ligada al cromosoma Y</b>		<b>Infertilidad del cromosoma Y</b>	Causa que los hombres no puedan producir espermatozoides o produzcan una cantidad pequeña o que los espermatozoides producidos no se muevan adecuadamente, lo que causa que los hombres afectados no puedan concebir hijos.

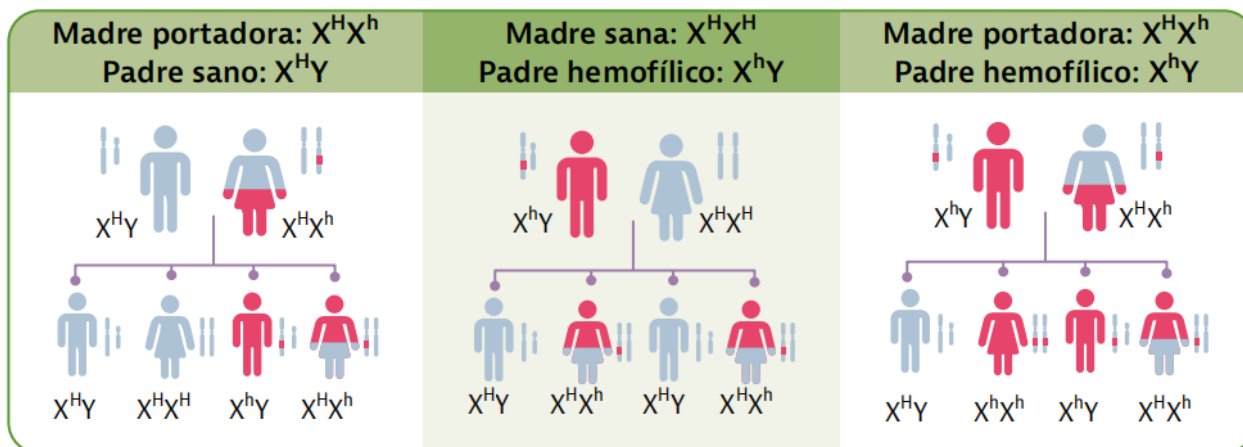
## C. Comprende la información

4. Explica por qué las enfermedades ligadas al cromosoma X son comunes en hombres, mientras que, en la mayoría de los casos, las mujeres que portan el alelo que causa la enfermedad no tiene síntomas.

Porque los hombres tienen un solo cromosoma X, por lo que si tienen el gen se va a expresar. Las mujeres en condición homocigota para la enfermedad sí tienen la enfermedad, pero es poco. Por otra parte las mujeres portadoras son heterocigotas, por lo que el alelo "normal" que está presente hace probable que existan mujeres con ese genotipo.

## D. Aplica tus conocimientos

5. Analiza cómo se transmite la hemofilia de padres a hijos en tres casos diferentes.



a. Determina las probabilidades de fenotipo y de genotipo de la primera generación filial (F1) en cada uno de los tres casos.

<p>Madre portadora: <math>X^H X^h</math> Padre sano: <math>X^H Y</math></p> <p>Genotipo y fenotipo F1 25% <math>X^H Y</math> hombres sanos 25% <math>X^h Y</math> hombres enfermos 25% <math>X^H X^H</math> mujeres sanas 25% <math>X^H X^h</math> mujeres portadoras</p>	<p>Madre sana: <math>X^H X^H</math> Padre hemofílico: <math>X^h Y</math></p> <p>Genotipo y fenotipo F1 50% <math>X^H Y</math> hombres sanos 50% <math>X^H X^h</math> mujeres portadoras</p>	<p>Madre portadora: <math>X^H X^h</math> Padre hemofílico: <math>X^h Y</math></p> <p>Genotipo y fenotipo F1 25% <math>X^H Y</math> hombres sanos 25% <math>X^h Y</math> hombres enfermos 25% <math>X^h X^h</math> mujeres enfermas 25% <math>X^H X^h</math> mujeres portadoras</p>
---	---	--

6. ¿Crees que un hombre con daltonismo puede tener una hija daltónica si la madre no lo es, ni es portadora de la enfermedad? Efectúa el cálculo de probabilidad utilizando el cuadro de Punnett.

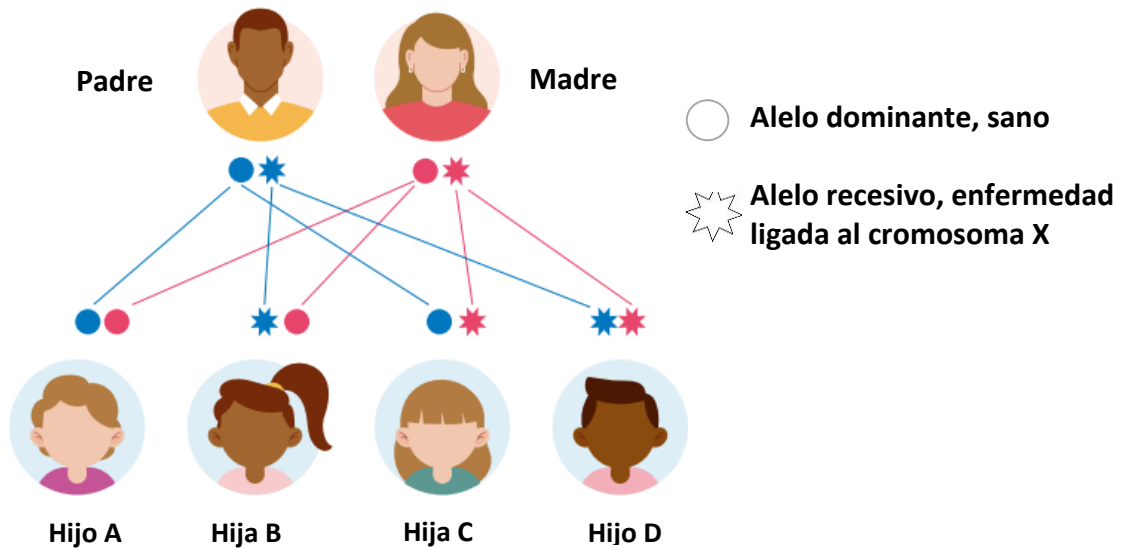
Padre:  $X^D Y$   
 Madre:  $X^d X^d$

Gametos	$X^d$	$X^d$
$X^D$	$X^D X^d$	$X^D X^d$
Y	$X^d Y$	$X^d Y$

Genotipo: 50% hombres recesivos  
 50% mujeres heterocigotas  
 Fenotipo: 50% hijos sin daltonismo  
 50% hijas portadoras

El hombre no tiene probabilidades de tener hijas con daltonismo.

7. Analiza el siguiente esquema y marca con un gancho (✓) las afirmaciones correctas o con una equis (✗) las que son incorrectas.



- Ambos padres son portadores de la enfermedad.
- El hijo A no presenta la enfermedad, ni la porta.
- Los hijos B y C son portadores de la enfermedad.
- El hijo D es un portador de la enfermedad sin rasgos fenotípicos de ella.
- Los hijos A y D presentan genotipo homocigoto.
- Los padres poseen rasgos genotípicos y fenotípicos de la enfermedad.