**TALLER INTERACTIVO**

TRANSMISIÓN DE SIMPLES MUTACIONES. PATRONES DE SEGREGACIÓN MENDELIANA

**OBJETIVOS GENERALES DEL TEMA 3.**

INTERPRETAR las bases biológicas de la clasificación de los tipos de herencia mendelianos en el humano.

IDENTIFICAR los criterios que permiten reconocer a un tipo de herencia mendeliana específica.

EXPLICAR los fenómenos que dificultan el análisis de la segregación mendeliana de una simple mutación.

INTERPRETAR las bases bioquímicas de la expresión de las enfermedades genéticas atendiendo a la función de las proteínas afectadas y su interacción con el ambiente.

EXPLICAR los fenómenos biológicos que interfieren con la interpretación de la trasmisión mendeliana de simples mutaciones.

OBJETIVO METODOLOGICO DE LA CLASE :

Que el alumno sea capaz de, utilizando los conocimientos ya adquiridos, llegar a la clasificación de los diferentes tipos de herencia mendeliana en el humano y de construir su propio árbol genealógico.

Desarrollar en el alumno la habilidad de reconocer la segregación del gen y de identificar los criterios que le permitan definir el tipo de herencia mendeliana.

OBJETIVOS DE LA CLASE :

1. Identificar las posibles localizaciones de los genes en los cromosomas humanos describiendo a su vez el carácter dominante o recesivo de la expresión de estas mutaciones
2. Explicar la determinación del sexo y la segregación de mutaciones específicas de genes localizados en el cromosoma X.
3. Describir las características genéticas del cromosoma Y y la repercusión del sexo homogamético y heterogamético en el genotipo de las herencias ligadas al cromosoma X.
4. Explicar el significado de la inactivación del cromosoma X en el análisis de portadoras de genes ligados al cromosoma X.
5. Construir en el árbol genealógico de su familia, utilizando los símbolos internacionales que se aplican para su confección. *Confeccionar* el Árbol Genealógico familiar de no menos de tres generaciones, partiendo del alumno como propósitus y de una simulación.
6. Reconocer en problemas específicos, el tipo de herencia identificando en los árboles genealógicos problemas, los criterios que se lo permitieron y los genotipos de los individuos comprometidos con la segregación de la mutación.
7. Explicar la segregación de la mutación en los problemas tratados, de acuerdo a las Leyes de Mendel.
8. Determinar las probabilidades de repetición del defecto en parejas específicas de acuerdo con el tipo de herencia, en los árboles genealógicos problemas.

CONTENIDOS:

* + Tipos de herencia atendiendo a la localización y expresión de los genes en los cromosomas humanos.
  + Estructura génica del cromosoma Y
  + Concepto de hemicigótico.
  + Efecto de la inactivación del cromosoma X en la expresión de genes localizados en el cromosoma X.
  + El árbol genealógico como instrumento de estudio de la herencias en el humano. Simbología para la realización del árbol genealógico. Confección del Arbol Genealógico.
  + Herencias dominantes, autosómicas y ligadas al cromosoma X.
  + Herencias recesivas, autosómicas y ligadas al cromosoma X. Leyes de Mendel y análisis de la segregación del gen problema.
  + Criterios a tener en cuenta para el reconocimiento de los tipos de herencias mendelianas.
  + Probabilidades de segregación de la mutación en futura descendencia de afectados y familiares.

DESARROLLO:

En la conferencia pasada Ud. aprendió que casi todas las enfermedades tienen algún componente genético, pero que la importancia de ese componente varía.

También conoce desde el comienzo de la Asignatura que las enfermedades con componente genético se suelen clasificar en tres grandes grupos

¿Recuerda cuáles son?

1-Cromosómicas

2-Monogénicas o simples mutaciones

3-Multifactoriales

Ya las afecciones de origen cromosómico fueron estudiadas por Ud; en actividades anteriores y ahora centraremos nuestro interés en el segundo grupo.

Tipos de herencia atendiendo a la localización y expresión de los genes en los cromosomas humanos.

Los defectos de un solo gen usualmente obedecen a cambios en la secuencia de ADN de un gen, ya sea por adición, deleción o sustitución de una o varias bases nitrogenadas, por lo que se les suele mencionar como "mutaciones simples" y, también, por cumplir con las características descritas por Mendel en los resultados de sus experimentos, se les conoce como enfermedades, defectos o características "mendelianos".