



**Institución Educativa Técnica Acuicola Nuestra
Señora de Monteclaro**
Cicuco – Bolívar

DANE: 113188000036NIT: 806.014.561-5

ICFES: 054460



Planeación de aula.

Identificación

Grado: novenio	Area/Asignatura: Biología	Fecha : 13-31marzo
Docente / C.D.A.: Charlene severiche		
Sede: Principal	Periodo Académico: 1	
Eje temático : 2. Importancia de los trabajos de Mendel 2.1 Mutaciones 2.2 Árboles genealógicos 2.3 Los cromosomas 2.4 Tipos de herencia en genética humana		
Tiempo de Ejecución:		
Aprendizajes		
1. Objetivos de aprendizajes		
<ul style="list-style-type: none">▪ Definir los tipos de mutaciones▪ Explicar los concepto de gen y genoma.▪ Comparar las formas como se manifiestan las enfermedades hereditarias.▪ Identificar algunas enfermedades que se producen al presentar alteraciones en el número de cromosomas.		
2. Referentes curriculares (EBC, DBA, Matriz de Referencia, Mallas de Aprendizaje)		
Estandar Entorno vivo Establezco relaciones entre los genes, las proteínas y las funciones celulares DBA Comprende la forma en que los principios genéticos mendelianos y post-mendelianos explican la herencia y el mejoramiento de las especies existentes		
3. Evidencias de Aprendizajes / Desempeños Esperados		
<ul style="list-style-type: none">• Predice mediante la aplicación de diferentes mecanismos (probabilidades o punnet) las proporciones de las características heredadas por algunos organismos• Explica la forma como se transmite la información de padres a hijos, identificando las causas de la variabilidad entre organismos de una misma familia.		
4. Recursos y materiales		
Texto Guía, tablero, marcadores, cartuchera, libreta de apuntes.		



Momentos de la clase

1. Inicio /exploración de saberes previos

Al iniciar este momento de la clase se les plantearán las siguientes preguntas :

1. ¿Qué es una mutación?
2. ¿Conoces alguna?
3. ¿Crees que son beneficiosas o perjudiciales para los seres vivos?
4. ¿ Cuán importante es identificar tu arbol genealógico?

2. Contenido / Estructuración

Se le mostrara a los estudiantes estas imagenes



Luego se les preguntará acerca de las personas que observan en las imagenes, con interrogantes como: ¿sabes que tipo de trastorno genético presentan estos jóvenes? ¿qué tipo de limitaciones poseen estas personas? ¿qué enfermedades están asociadas a este tipo de

trastorno?.

Acto seguido se les explicará qué son enfermedades genéticas y se les ampliará el tema, mencionando algunas de ellas como las enfermedades ligadas al sexo como la hemofilia y el daltonismo. El síndrome de Down

MUTACIÓN

Una mutación es un cambio en la secuencia del ADN. Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular, la exposición a radiaciones ionizantes o a sustancias químicas denominadas mutágenos, o infección por virus. Las mutaciones de la línea germinal se producen en los óvulos y el espermatozoides y puede transmitirse a la descendencia, mientras que las mutaciones somáticas se producen en las células del cuerpo y no se pasan a los hijos.

¿Cuál es la causa de una mutación genética?

Un gen puede mutar debido a lo siguiente:

- un cambio en uno o más nucleótidos del ADN
- un cambio en muchos genes
- pérdida de uno o más genes
- reordenamiento de genes o cromosomas completos

NIVELES MUTACIONALES Es una clasificación de las mutaciones basada en la cantidad de material hereditario afectado por la mutación:

Mutación génica: mutación que afecta a un solo gen.



Mutación: cromosómica: mutación que afecta a un segmento cromosómico que incluye varios genes.

Mutación genómica: mutación que afecta a cromosomas completos (por exceso o por defecto) o a juegos cromosómicos completos.

MUTACIÓN ESPONTÁNEA E INDUCIDA

Mutación espontánea: se produce de forma natural o normal en los individuos.

Mutación inducida: se produce como consecuencia de la exposición a agentes mutagénicos químicos o físicos

MUTACIONES GENÓMICAS O NUMÉRICAS La trisomía en el par cromosómico 21 en los humanos ocasiona el Síndrome de Down Son las mutaciones que afectan al número de cromosomas o todo el complemento cromosómico (todo el genoma).

POLIPLOIDÍA: Es la mutación que consiste en el aumento del número normal de “juegos de cromosomas” . Los seres poliploides pueden ser autopoliploides, si todos los juegos proceden de la misma especie, o alopoliploides, si proceden de la hibridación, es decir, del cruce de dos especies diferentes.

HAPLOIDÍA: Son las mutaciones que provocan una disminución en el número de juegos de cromosomas.

ANEUPLOIDÍA: Son las mutaciones que afectan solo a un número de ejemplares de un cromosoma o más, pero sin llegar a afectar al juego completo. Las aneuploidías pueden ser monosomías, trisomías, tetrasomías, etc, cuando en lugar de dos ejemplares de cada tipo de cromosomas, que es lo normal, hay o solo uno, o tres, o cuatro, etc. Entre las aneuploidías podemos encontrar diferentes tipos de trastornos genéticos en humanos como pueden ser:

Trisomía 21 o Síndrome de Down que tienen 47 cromosomas. Síndrome de Down (SD) es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales, por ello se denomina también trisomía del par 21. Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible. Debe su nombre a John Langdon Down que fue el primero en describir esta alteración genética en 1866

Trisomía 18 o Síndrome de Edwards. También tienen 47 cromosomas. El síndrome de Edwards, también conocido como trisomía 18, es un tipo de aneuploidía humana que se caracteriza usualmente por la presencia de un cromosoma completo adicional en el par 18. También se presentar por puede la presencia parcial del cromosoma 18 (translocación desequilibrada)

TRISOMÍA 13 O SÍNDROME DE PATAU. También conocido como trisomía en el par 13, trisomía D o síndrome de Bartholin-Patau, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Este síndrome es la trisomía reportada menos frecuente en la especie humana

MONOSOMÍA X O SÍNDROME DE TURNER. El síndrome de Turner, síndrome de Ullrich-Turner monosomía X, es una afección genética rara, que afecta únicamente a las mujeres, provocada por la ausencia total o parcial de un cromosoma X.

Trisomía sexual XXX o Síndrome del triple X. El síndrome triple X, XXX o de la superhembra es una aneuploidía cromosómica o cambio numérico de los cromosomas que se presenta en mujeres que poseen un cromosoma X extra

TRISOMÍA SEXUAL XYY O SÍNDROME DEL DOBLE Y. El síndrome XYY (también llamado síndrome del superhombre, entre otros nombres) es un trastorno genético (específicamente una trisomía) de los cromosomas sexuales donde el hombre recibe un cromosoma Y extra, produciendo el cariotipo 47,XYY.

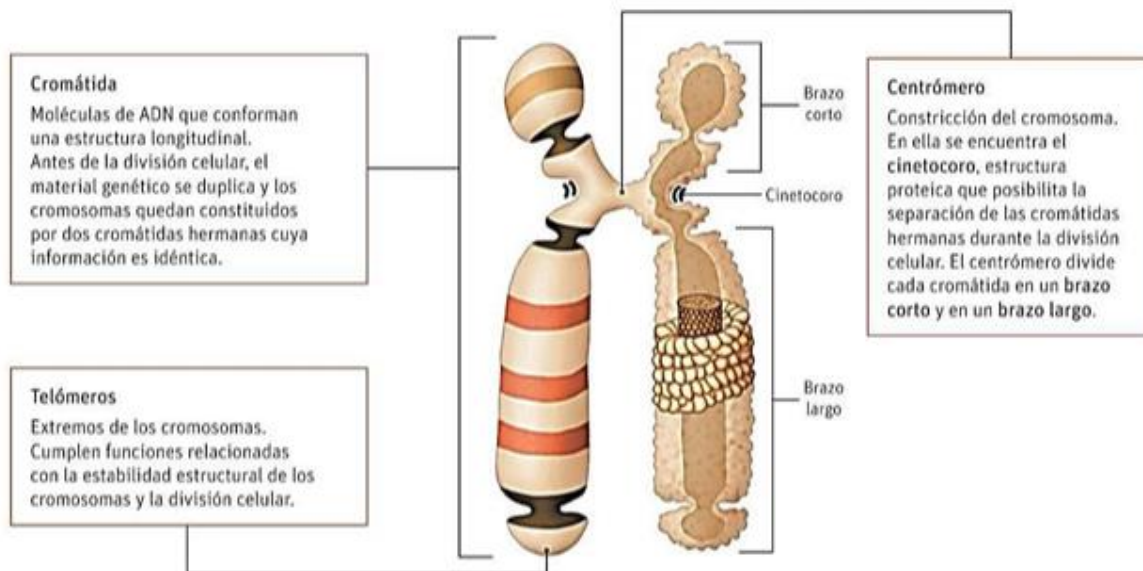


CROMOSOMA Y CARIOTIPO

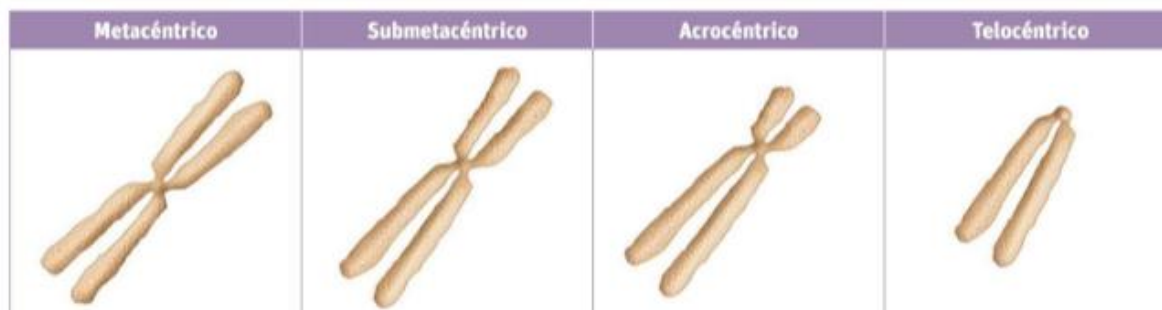
Los cromosomas constituyen el mayor grado de compactación del ADN. Solo pueden ser visualizados durante la división celular, pues su formación permite la repartición equitativa del material genético a las células hijas,

Estructura del cromosoma

Estructura del cromosoma



Tipos de cromosoma Los cromosomas se pueden clasificar en cuatro tipos de acuerdo a la ubicación de su centrómero y a la longitud de sus brazos.



Metacéntricos: El centrómero está más o menos en el centro, por lo que los dos brazos son casi iguales.

metacéntricos: Uno de los brazos es algo mayor que el otro.

Acrocéntricos: Los brazos presentan muy diferente longitud: Uno muy corto y otro muy largo, debido a que el centrómero se sitúa muy cerca del extremo del cromosoma.

Telocéntricos o Subtelocéntricos: El centrómero está tan próximo a uno de los telómeros que prácticamente sólo existe un brazo. En el cariotipo humano no existen cromosomas de este tipo.



Según la función Los organismos que poseen reproducción sexual y que tienen sexos separados poseen dos tipos de cromosomas que se clasifican, **según su función**, en cromosomas sexuales y cromosomas autosómicos. Los cromosomas autosómicos participan del control de la herencia de todas las características de un ser vivo, a excepción de la determinación del sexo. Los humanos, por ejemplo, tienen 22 pares de cromosomas autosómicos. Los cromosomas sexuales, como su nombre lo indica, cumplen una función elemental en la determinación del sexo de los individuos, pues portan la información necesaria para el desarrollo de muchas de las características sexuales de las hembras y de los machos que permiten la existencia de la reproducción sexual.

¿Qué es un árbol genealógico?

Un árbol genealógico es una representación gráfica con los datos de nuestra historia familiar y en el que plasmamos, en una forma organizada y sistemática, las relaciones parentales que unen a los miembros de la familia.

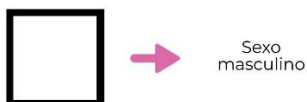


¿Cómo hacer un árbol genealógico correctamente?

¿Cómo representar a los miembros de la familia?

Uno de los conceptos que tenemos que tener claro a la hora de elaborar un árbol genealógico son los símbolos básicos que representan a cada uno de los individuos:

Cuadrado: representa a un individuo cuyo sexo biológico es masculino



Círculo: representa a un individuo cuyo sexo biológico es femenino

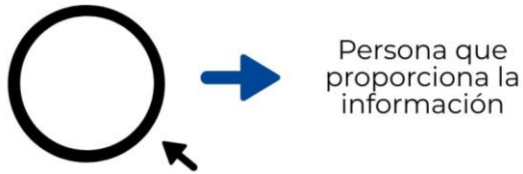


Si queremos **indicar que un individuo ha fallecido**, deberemos dibujar una línea que atraviese el símbolo desde la parte superior derecha a la parte inferior derecha.



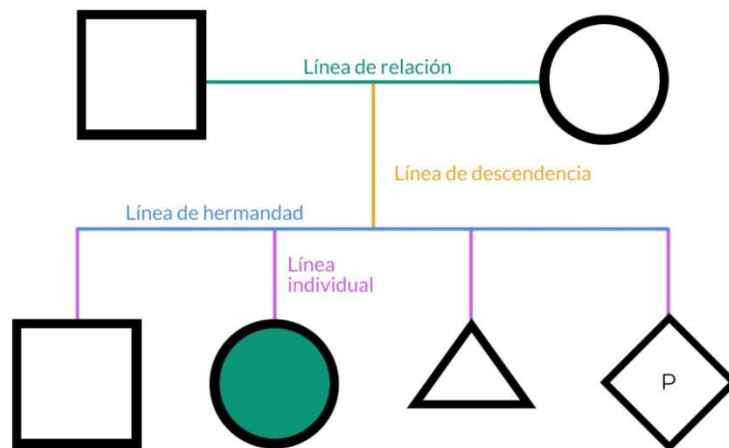


Si se quiere **destacar la persona que está indicándonos los datos del resto de individuos** de la familia se hará con una flecha en la parte inferior derecha de su símbolo.



¿Cómo representar las relaciones?

Ahora que ya conocemos cómo se representan los individuos en un árbol genealógico, el siguiente paso es saber cómo representar las diferentes **relaciones biológicas que se han establecido entre ellos**. En genética existen **4 tipos de líneas diferentes**, que simbolizan las diferentes relaciones que hay entre dos o más individuos.



Línea de relación: Se trata de una línea horizontal que une a dos individuos. Representa una relación biológica entre los dos individuos que conforman una pareja sexual. En humanos puede indicar la existencia de un vínculo legal, como el matrimonio. Para indicar un divorcio o separación, deberemos tachar con una doble raya la línea de relación.

Línea de descendencia: Se trata de una línea vertical, que surge de una línea de relación e indica que la pareja sexual ha tenido descendencia.

Línea de hermandad: Se trata de una línea horizontal, que agrupa todos los descendientes de una misma pareja sexual.

Línea individual: Se trata de una línea vertical que une la línea de hermandad con un individuo concreto. Cada individuo tiene su propia línea individual.

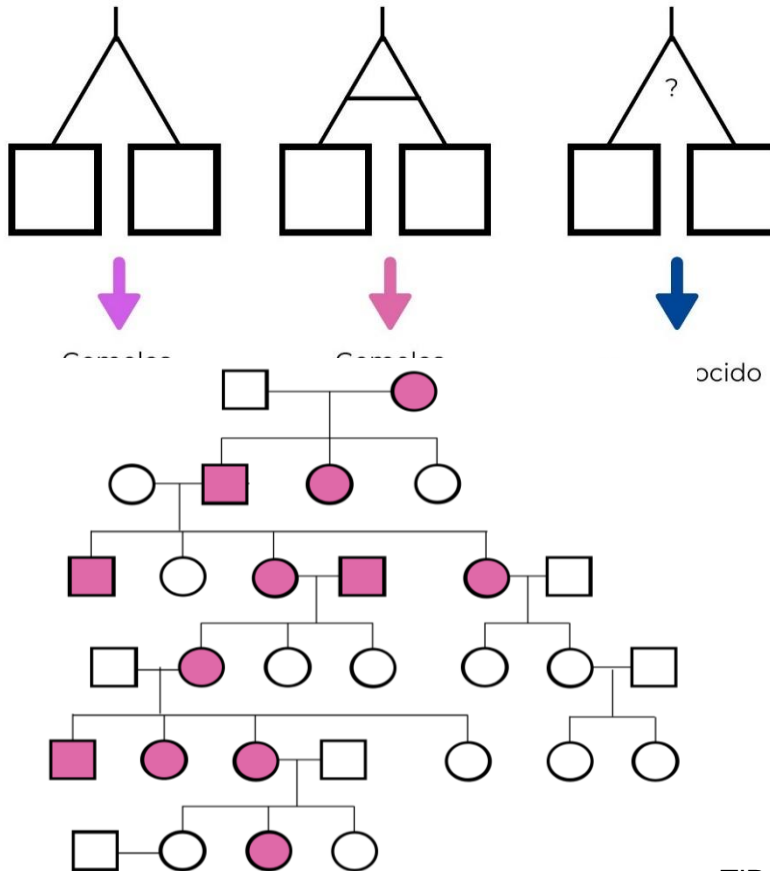
Casos especiales:

Existen algunos casos especiales, que son un poco diferentes a los habituales. Es el caso de los **gemelos** y de la **consanguinidad**. Algunos de estos factores, como es el de la infertilidad, no tienen que indicarse siempre, a no ser que el estudio esté relacionado con



ellos.

Gemelos: Los gemelos se deben representar dependiendo de si son monocigotos o dicigotos. Los gemelos dicigóticos, cuyo origen se encuentra en dos óvulos fecundados, se representan con dos líneas individuales inclinadas, que surgen de una misma línea individual. Los gemelos monocigotos, cuyo origen se encuentra en un mismo óvulo fecundado, se representan de forma similar a los gemelos dicigóticos, pero con una línea horizontal extra. Si no es posible saber si los gemelos son monocigóticos o dicigóticos, se coloca un signo de interrogación.



TIPOS DE HERENCIA HUMANA

Herencia autosómica dominante

El patrón de herencia autosómica dominante se da cuando **el alelo alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad**. Al ser autosómico, el gen **se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas**, pudiendo afectar con igual probabilidad a hijos e hijas. El alelo alterado se puede haber heredado tanto del padre como de la madre. Normalmente se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona afectada tiene normalmente un progenitor afectado y una probabilidad del 50% con cada hijo de que este herede el alelo mutado y desarrolle la enfermedad autosómica dominante.

Enfermedades autosómicas dominantes.



**Institución Educativa Técnica Acuicola Nuestra
Señora de Monteclaro**
Cicuco – Bolívar

DANE: 113188000036NIT: 806.014.561-5

ICFES: 054460



- Acondroplasia
- Algunos tipos de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Enfermedad de Huntington.
- Algunos tipos de hemocromatosis.
- Neurofibromatosis
- Algunos tipos de osteogénesis imperfecta.
- Algunos tipos de retinosis pigmentaria.

Herencia autosómica recesiva

¿Qué es el patrón de herencia autosómica recesiva?

La herencia autosómica recesiva se da cuando **el alelo alterado es recesivo sobre el normal** por lo que **con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad**. Al ser autosómico, el gen **se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales, o autosomas**, pudiendo afectar con igual probabilidad a hijos e hijas. El alelo alterado tiene que heredarse tanto del padre como de la madre para que se de la enfermedad. Normalmente no se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona afectada tiene normalmente ambos progenitores sanos pero portadores del alelo mutado. Los hijos de una pareja en la que ambos son portadores tienen una probabilidad del 50% de ser portadores de una copia del alelo alterado (no expresaran la enfermedad pero podrían transmitirla a sus descendientes), 25% de probabilidad de tener dos copias del alelo alterado y desarrollar la enfermedad autosómica recesiva y 25% de probabilidad de heredar dos copias del alelo normal y no desarrollar la enfermedad ni ser portador.

Enfermedades autosómicas recesivas.

- Algunos tipos de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis quística.
- Algunos tipos de hemocromatosis.
- Algunos tipos de osteogénesis imperfecta.
- Algunos tipos de retinosis pigmentaria.
- Talasemia.

Herencia ligada al cromosoma X dominante

¿Que es el patrón de herencia dominante ligada al cromosoma X?

El patrón de herencia dominante ligada al cromosoma X se da cuando **el alelo alterado es dominante sobre el normal, basta una sola copia para que se exprese la enfermedad, y el gen se encuentra en el cromosoma X** (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y). Normalmente se da con más frecuencia en mujeres dado que pueden heredar el alelo mutado tanto de un padre como de una madre afectados. Una mujer afectada tiene una probabilidad del 50% con cada hijo o hija (independientemente de su sexo) de que este herede el alelo mutado y desarrolle la enfermedad dominante ligada al cromosoma X, mientras que un hombre afectado transmitirá el alelo mutado y por tanto la enfermedad a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos.

Enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X.

- Algunos tipos de enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.



- Síndrome de X frágil.

Herencia ligada al cromosoma X recesiva

¿Qué es el patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X?

El patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X se da cuando **el alelo alterado es recesivo sobre el normal**, por lo que **con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad**, y **el gen se encuentra en el cromosoma X** (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y). Normalmente se da con más frecuencia en hombres dado que tienen un solo cromosoma X, por lo que si heredan el alelo mutado desarrollarán la enfermedad, sin embargo las mujeres al tener dos cromosomas X si solo heredan un alelo mutado serán portadoras pero no desarrollarán la enfermedad, para esto tendrían que heredar dos alelos mutados.

Una mujer afectada por una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X transmitirá el alelo mutado a todos sus descendientes, todas las hijas serán portadoras (pero no afectadas) y todos los hijos afectados por la enfermedad, mientras que un hombre afectado transmitirá el alelo mutado a todas sus hijas, que serán portadoras, pero a ninguno de sus hijos. Una mujer portadora tiene una probabilidad del 50% con cada hijo o hija (independientemente de su sexo) de que este herede el alelo mutado, si lo hereda un niño desarrollará la enfermedad y si lo hereda una niña será portadora de la enfermedad.

Enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X.

- **Distrofias musculares de Duchenne y Becker.**
- **Hemofilia**
- Algunos tipos de retinosis pigmentaria.

Herencia Mitocondrial

¿Qué es la herencia mitocondrial?

La mayor parte del material genético se encuentra en los cromosomas en el interior del núcleo de la célula, pero las mitocondrias, unos orgánulos del interior celular que producen la energía que se utiliza en el metabolismo, también contienen una pequeña cantidad de ADN denominado ADN mitocondrial. Las alteraciones del material genético de las mitocondrias son la causa de algunas enfermedades que se transmiten con un patrón característico debido a que **las mitocondrias solo se heredan de la madre. Todos los hijos e hijas de una mujer afectada** heredarán las mitocondrias con la mutación y **serán afectados por la enfermedad**, mientras que ninguno de los hijos e hijas de un hombre afectado heredarán la alteración ni desarrollarán la enfermedad.



3. Práctica / Transferencia

Actividades

VERDADERO O FALSO

1.- Según el enunciado escriba V si es verdadero o F si es falso:

- Una mutación es un cambio en la secuencia del ADN.
- Una mutación aparece únicamente por errores durante la división celular.
- Las mutaciones son lesiones en el ADN que no se reparan.

COMPLETE

2.- Las mutaciones pueden presentarse de dos formas:



3.- Basándose en los Tipos de mutaciones, complete:

- a. Las mutaciones del Tipo Según la célula afectada, se presentan en las células y
- b. Existen mutaciones beneficiosas, perjudiciales y, que pertenecen al Tipo
- c. Las mutaciones génicas también son llamadas

SELECCIÓN MÚLTIPLE

4.- Observe el gráfico e identifique el tipo de mutación cromosómica al que pertenece:



5.- Un tipo de mutación cromosómica es la Traslocación, la misma que se divide en:

- a. Invertidas
- b. Recíprocas
- c. Internas
- d. Rumbertianas
- e. Robertsonianas



6. Comprensión de lectura:

Un grupo de estudiantes encontró, en un libro de Biología, la fotografía que se presenta a continuación, acompañada de la siguiente descripción: estas niñas tienen defectos físicos y mentales. Se caracterizan por tener boca pequeña, que generalmente mantienen abierta debido a que no pueden acomodar bien la lengua y presentan párpados rasgados. Además, presentan baja resistencia a enfermedades infecciosas, malformaciones cardíacas y retraso mental.

A partir de lo anterior, contesta:

- ¿En tu comunidad has observado personas que presenten las mismas características de las niñas de la fotografía? ¿Cómo es el comportamiento de la comunidad frente a esas personas?
- ¿Conoces el nombre de esa enfermedad?
- ¿Por qué crees que se produce esa enfermedad?



Una mutación es la alteración que sufre la cadena de ADN por algún factor externo como las radiaciones y las medicinas.

4. Descripción de la Evaluación y Valoración/cierre

La evaluación se dará de forma permanente y continua, verificando que el proceso de comprensión del tema sea efectivo.