



DIVERSIDAD GENÉTICA

POLIMORFISMO EN LITTORINA



SELECCIÓN ARTIFICIAL

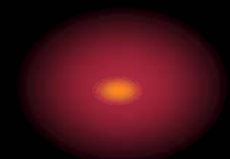


~10,000 years of evolution by artificial selection

SELECCIÓN ARTIFICIAL



DIVERSIDAD HUMANA

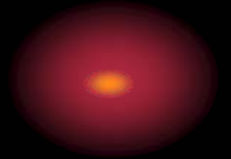


SELECCIÓN ARTIFICIAL FRUTAS CÍTRICAS

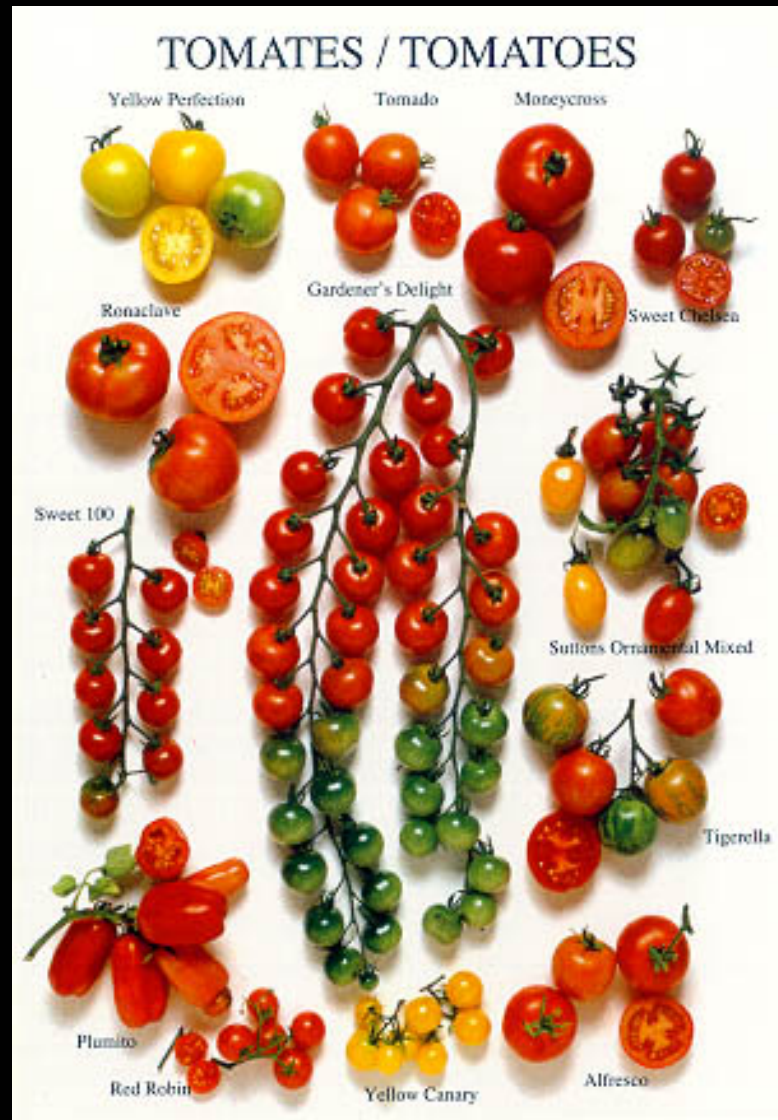


SELECCIÓN ARTIFICIAL PIMIENTOS

PIMENTS / PEPPERS



SELECCIÓN ARTIFICIAL TOMATES



POLIMORFISMO EN LAGARTIJO *LIOLAEMUS PICTUS* (MACHO Y HEMBRA)



Mariana Acuña



Mariana Acuña R.

POLIMORFISMO EN RANA CHILENA CAFÉ Y VERDE



Daniel Gomez-Lobo F.



Daniel Gomez-Lobo F.



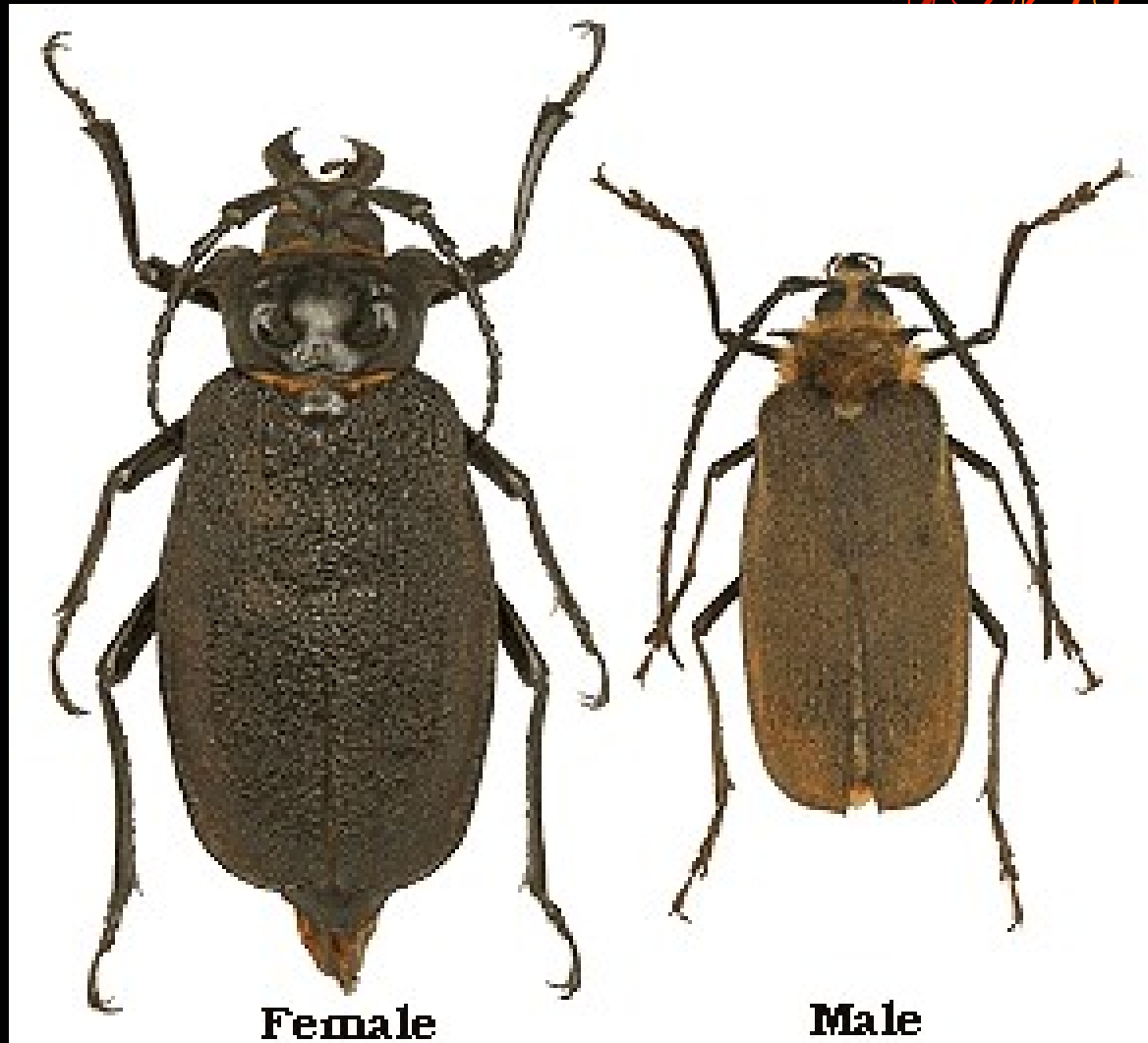
**DIMORFISMO SEXUAL EN PICAFLOR
JUAN FERNÁNDEZ [HEMBRA (IZQ.) Y
MACHO (DER.)]**



DIMORFISMO SEXUAL EN PATO NEGRO [HEMBRA (IZQ. Y MACHO (DER.)



DIMORFISMO SEXUAL EN MADRE DE LA CULEBRA



Quiénes somos?
¿Pertenece a la misma especie o
a especies diferentes?



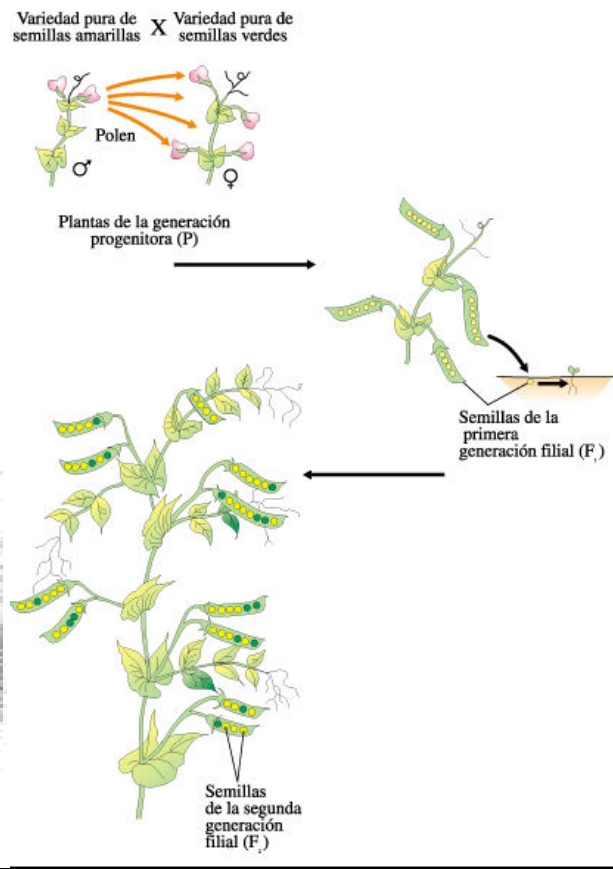
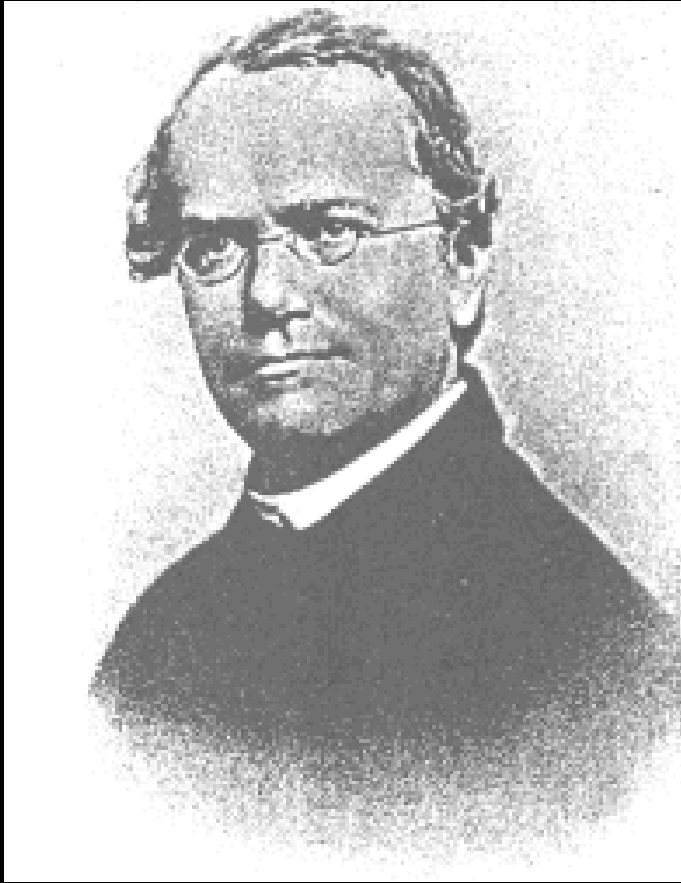
FLOR DE PASCUA Y TULIPAN BLANCO ¿PERTENECEMOS A LA MISMA ESPECIE?



















FENOTIPO Y GENOTIPO

GREGOR MENDEL



Trait	Phenotypes	
Seed shape	 Round	 Wrinkled
Seed color	 Yellow	 Green
Pod shape	 Inflated	 Constricted
Pod color	 Green	 Yellow
Flower color	 Purple	 White
Flower and pod position	 Axial (on stem)	 Terminal (at tip)
Stem length	 Tall	 Dwarf

PRINCIPIO DE DOMINANCIA

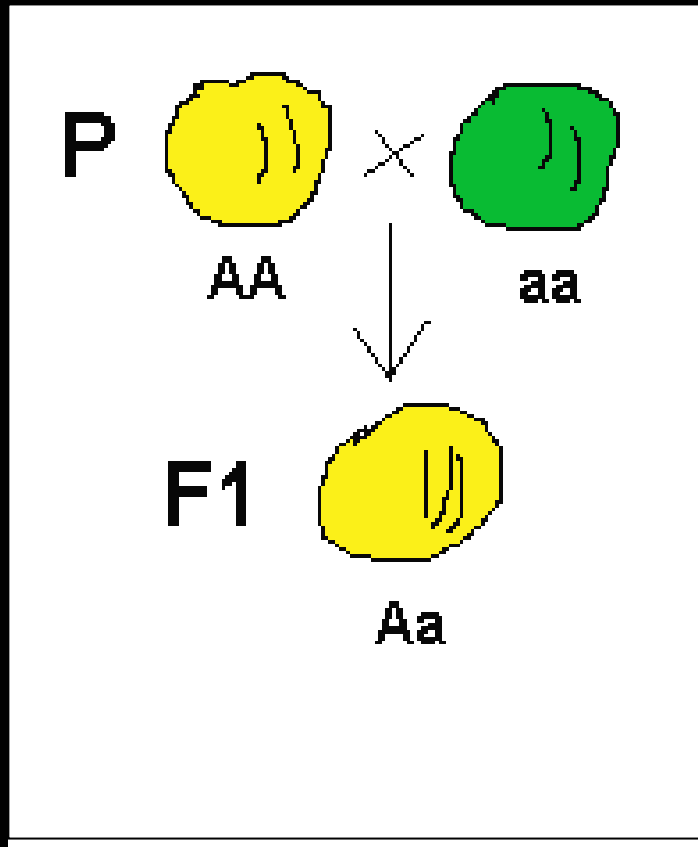


Fig. 1 El polen de la planta progenitora aporta a la descendencia un alelo para el color de la semilla, y el óvulo de la otra planta progenitora aporta el otro alelo para el color de la semilla. De los dos alelos, solamente se manifiesta aquél que es *dominante* (A), mientras que el *recesivo* (a) permanece oculto.

CROMOSOMA ► GEN ► ADN

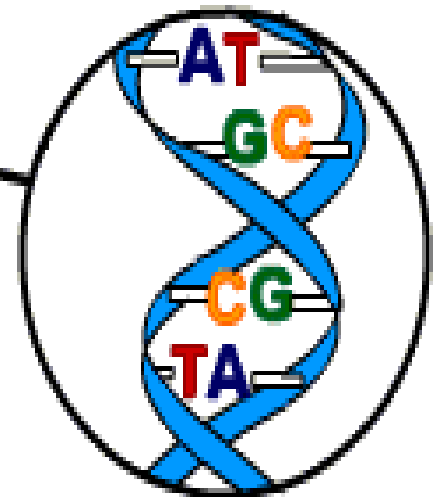
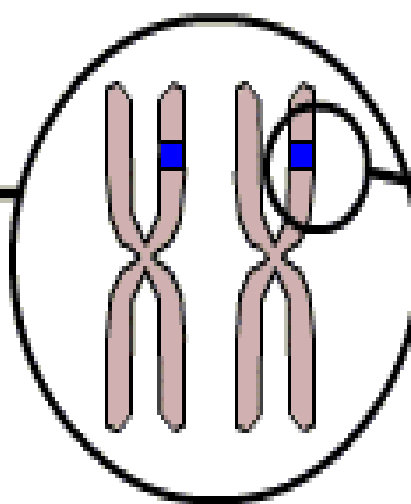
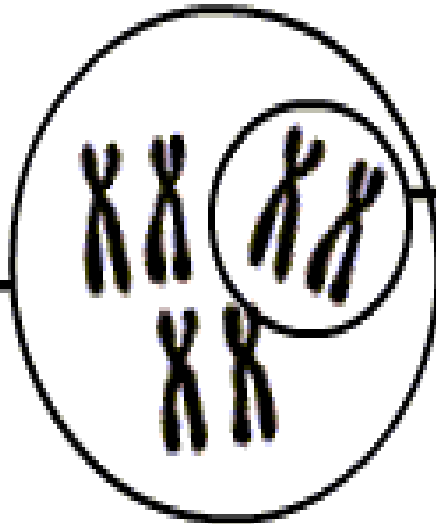
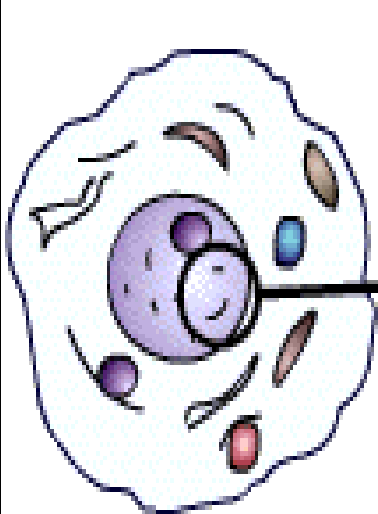


Celula sin
ampliación

Ampliación del
centro de Celula

Ampliación de
Cromosomas

Ampliación de
un Gen



Celula

Cromosomas

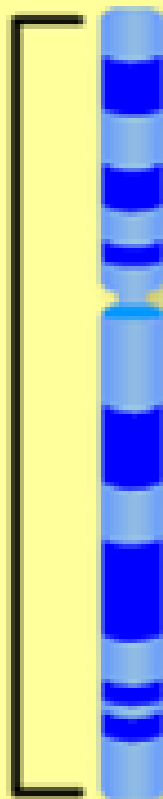
Gen de un
cromosoma

ADN

CRITERIOS PARA IDENTIFICAR UN CROMOSOMA

Scientists Use Three Key Features to Identify Chromosomes

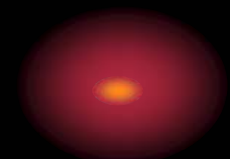
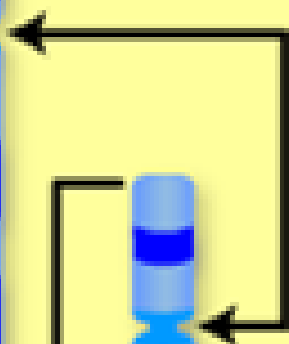
1. SIZE



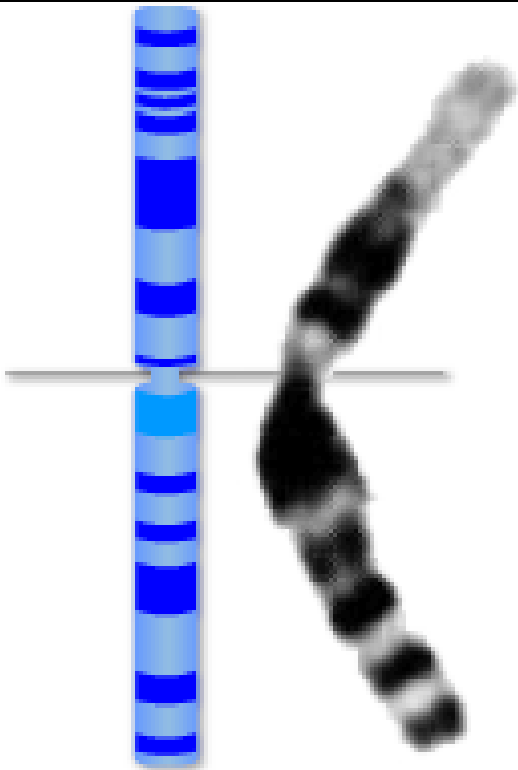
2. BANDING PATTERN



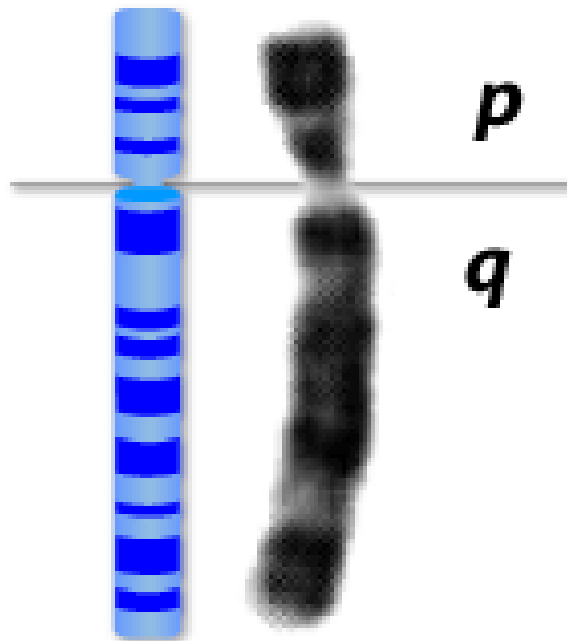
3. CENTROMERE POSITION



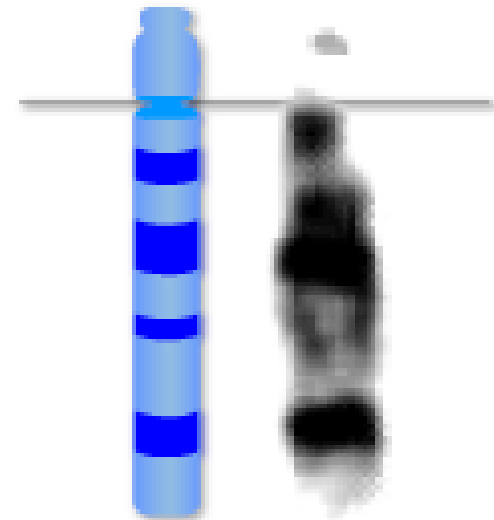
CLASIFICACIÓN DE CROMOSOMAS DE ACUERDO A POSICIÓN DE CENTRÓMERO



Chromosome 1
Metacentric



Chromosome 4
Submetacentric



Chromosome 14
Acrocentric



Hombre: 44 cromosomas
autosómicos y 2 cromosomas
sexuales (XY)



Mujer: 44 cromosomas
autosómicos y 2 cromosomas
sexuales (XX)

Los seres humanos
tienen 46 cromosomas

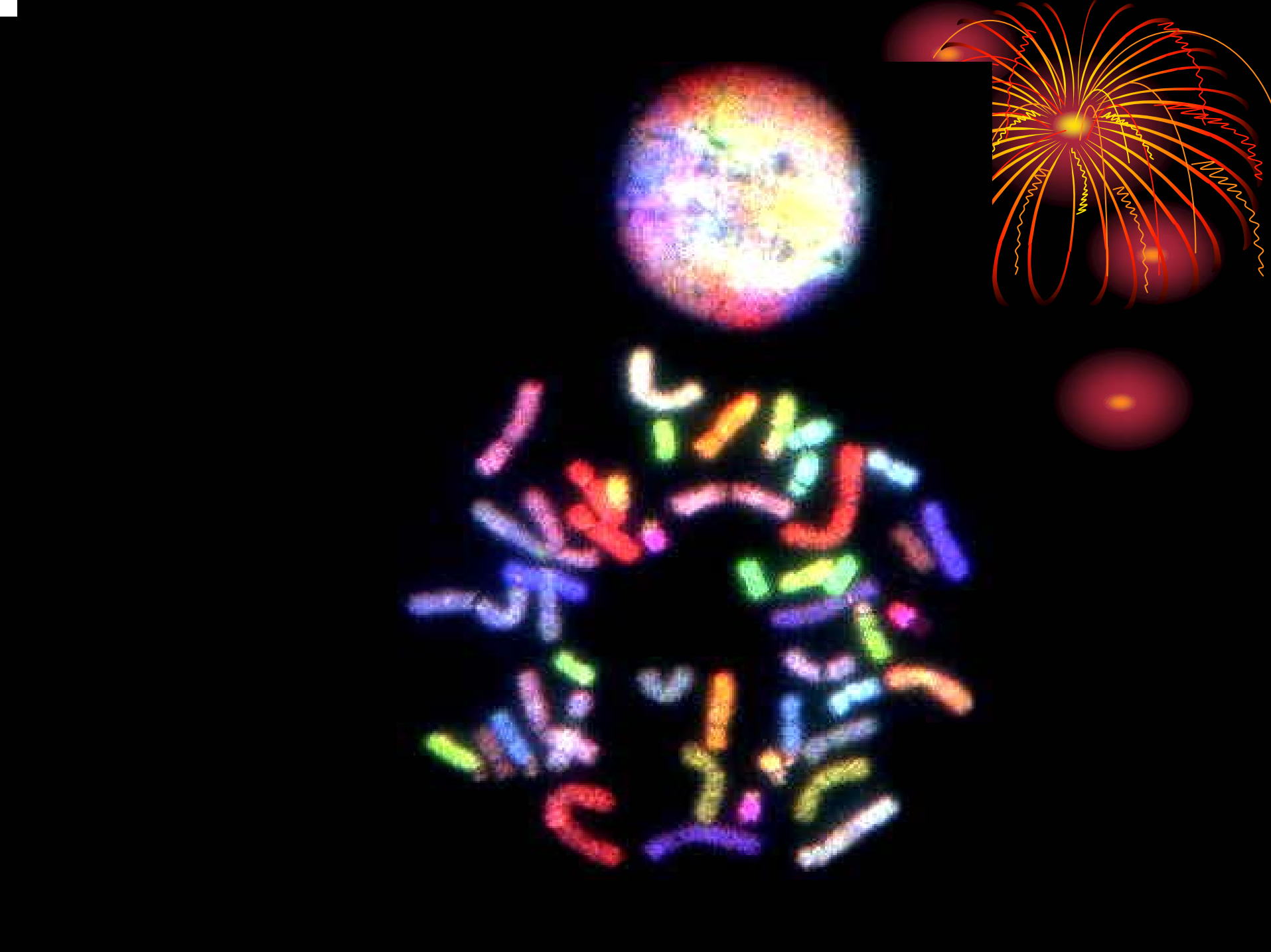
CROMOSOMAS DEL SEXO

Cromosomas X e Y humanos.



Cromosoma X

Cromosoma Y



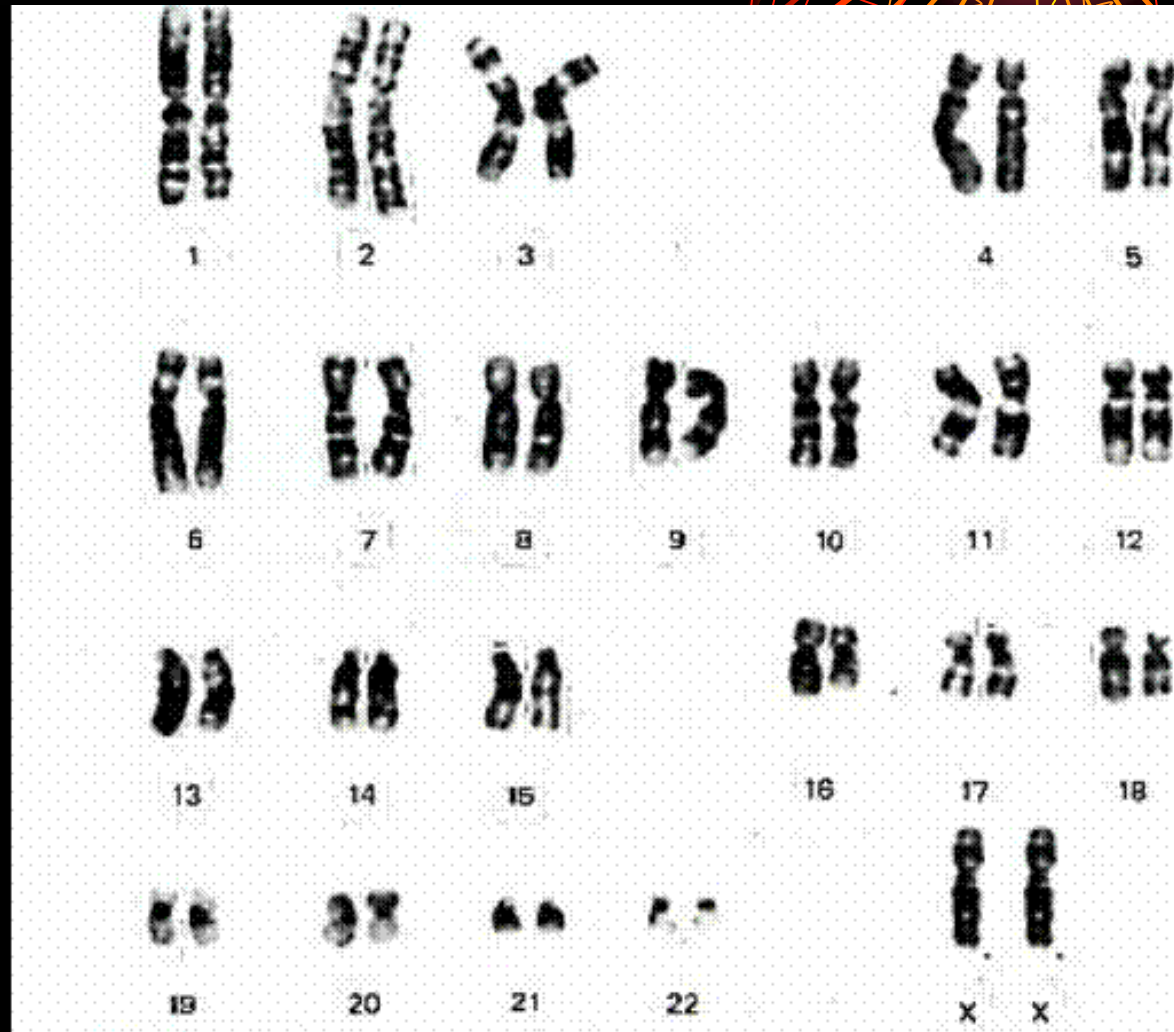
CARIOTIPO MUJER NORMAL

3) El cariotipo de una mujer

Podemos ver que la mujer tiene 22 pares de cromosomas.

Estos cromosomas se llaman **autosomas** y en ellos se encuentran los caracteres no sexuales. Además, las mujeres tienen dos cromosomas X que son los que determinan que una persona sea mujer.

El par XX determina el sexo femenino.

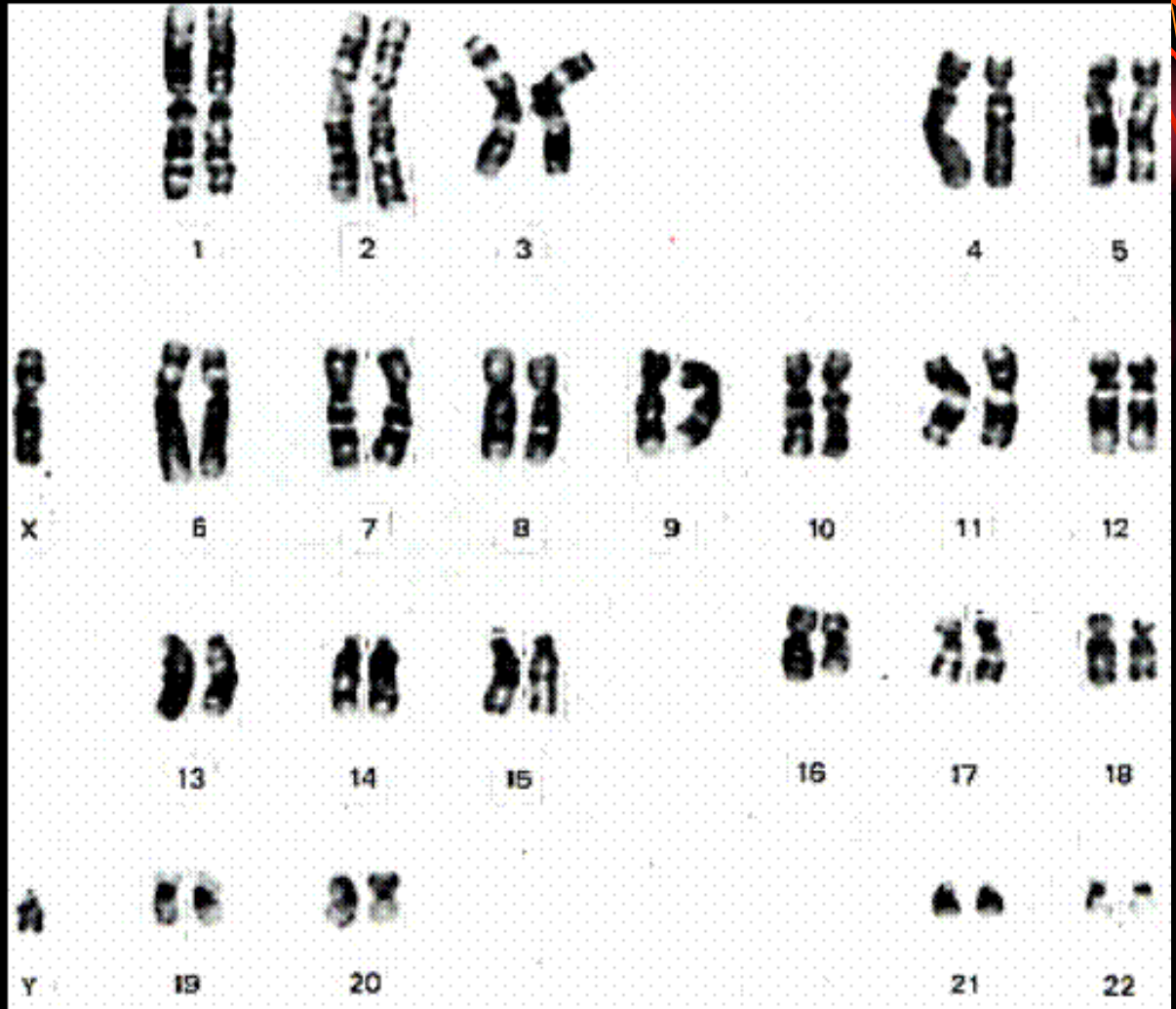


CARIOTIPO DE UN HOMBRE NORMAL

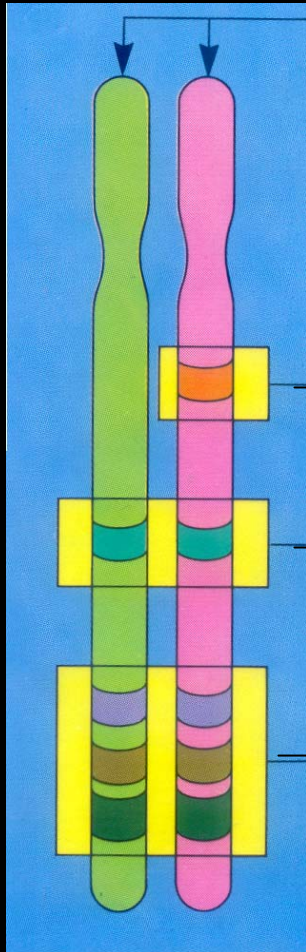
4) El cariotipo de un hombre

El hombre tiene también 22 pares de autosomas. Pero el hombre, en lugar de tener dos cromosomas X tiene un cromosoma X y otro Y.

La pareja XY (heterocromosomas) determina el sexo masculino.



Par de cromosomas homólogos (uno del padre el otro de la madre)

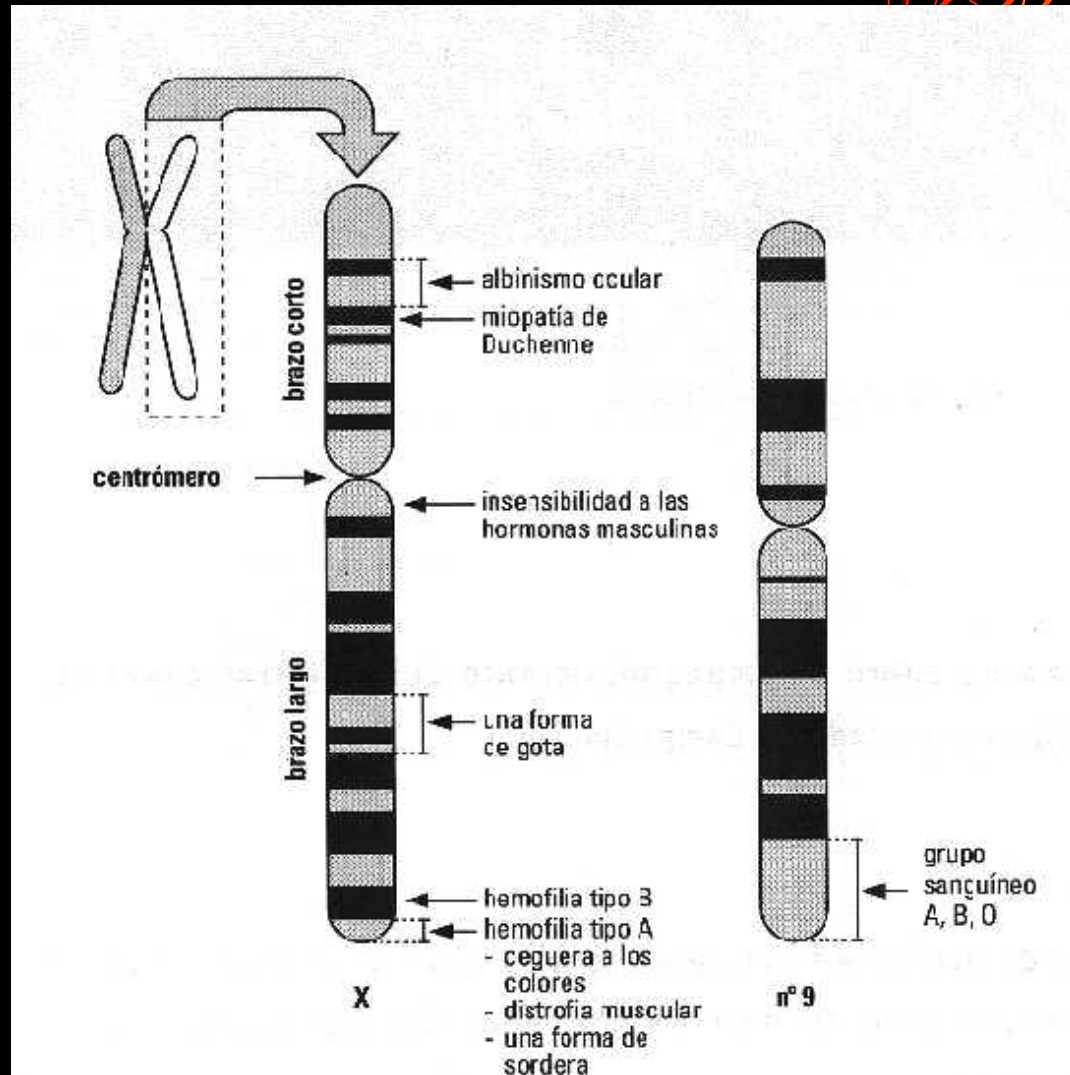


Locus del gene (lugar particular de un gene en el cromosoma)

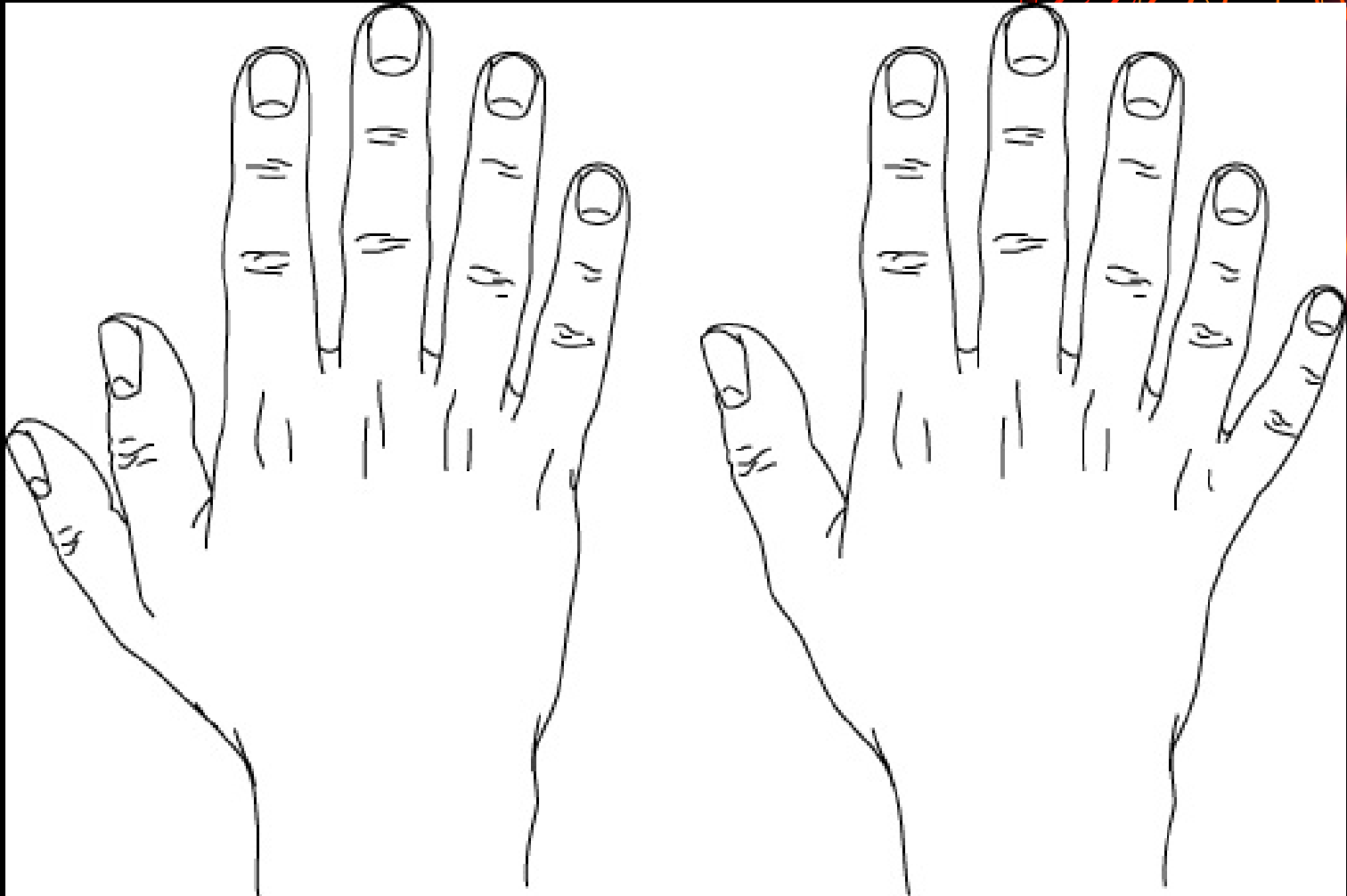
Par de alelos (formas alternas de un gene)

Tres pares de genes (tres locus diferentes, lo mismo que tres pares de alelos)

RELACIÓN ENTRE GENES- CROMOSOMAS-FENOTIPO



POLIDACTILIA



ESTATURA



Growth charts are used to compare a child's height and weight to a standard range

PRINCIPIO DE DOMINANCIA

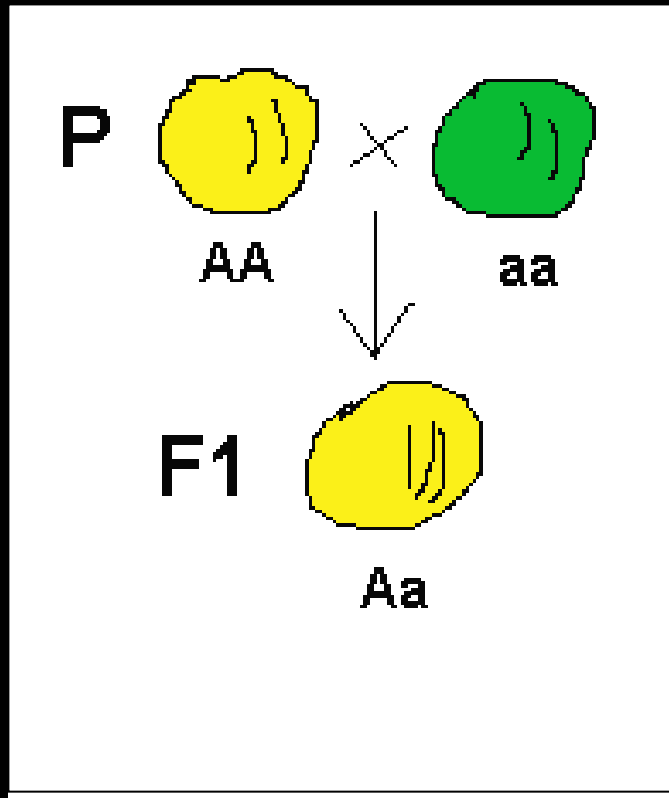
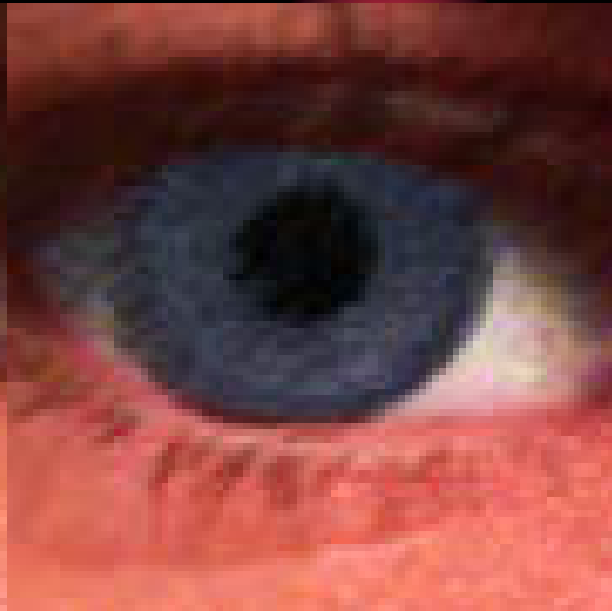
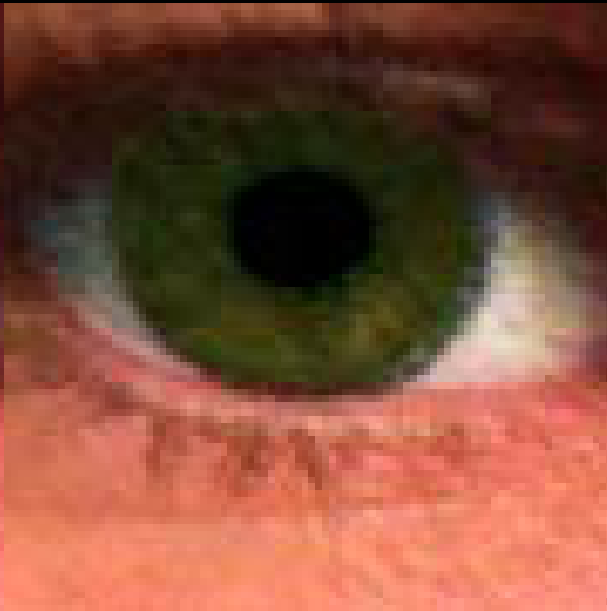


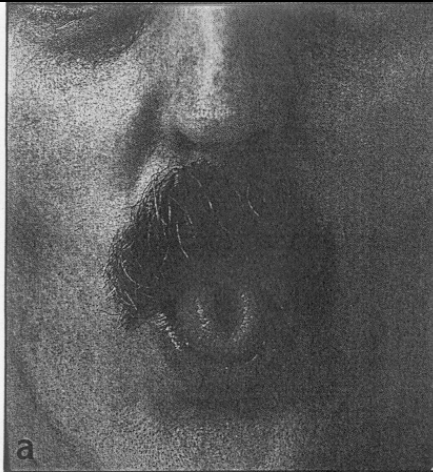
Fig. 1 El polen de la planta progenitora aporta a la descendencia un alelo para el color de la semilla, y el óvulo de la otra planta progenitora aporta el otro alelo para el color de la semilla. De los dos alelos, solamente se manifiesta aquél que es *dominante* (A), mientras que el *recesivo* (a) permanece oculto.

COLOR DE OJOS



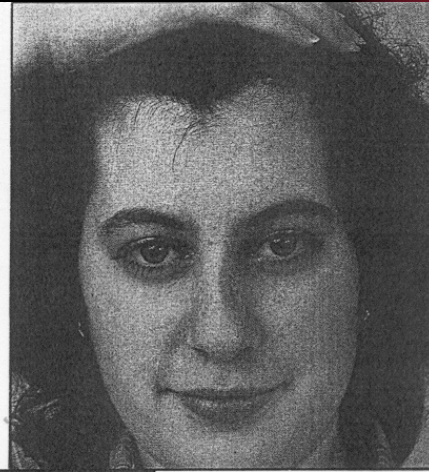
IDENTIFICA LA CARACTERÍSTICA QUE ES HEREDITARIA





a

Tongue roller



Widow's peak



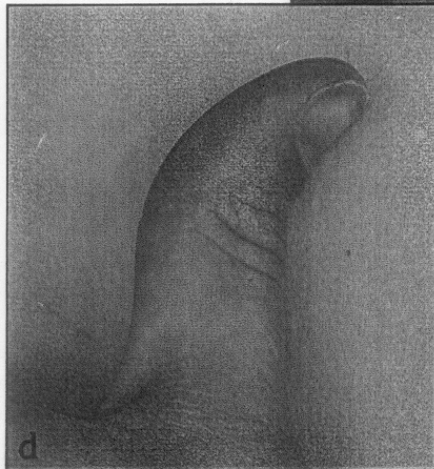
Free ear lobe

c1



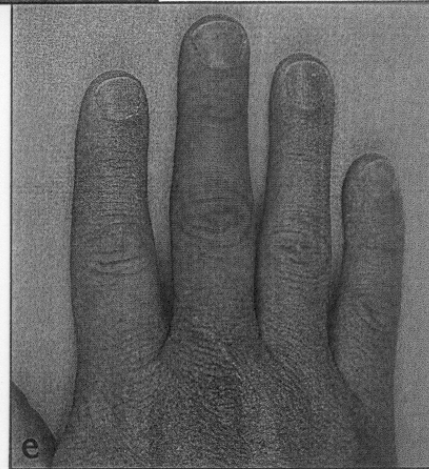
Attached ear lobe

c2



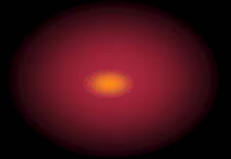
d

Hitch-hiker's thumb

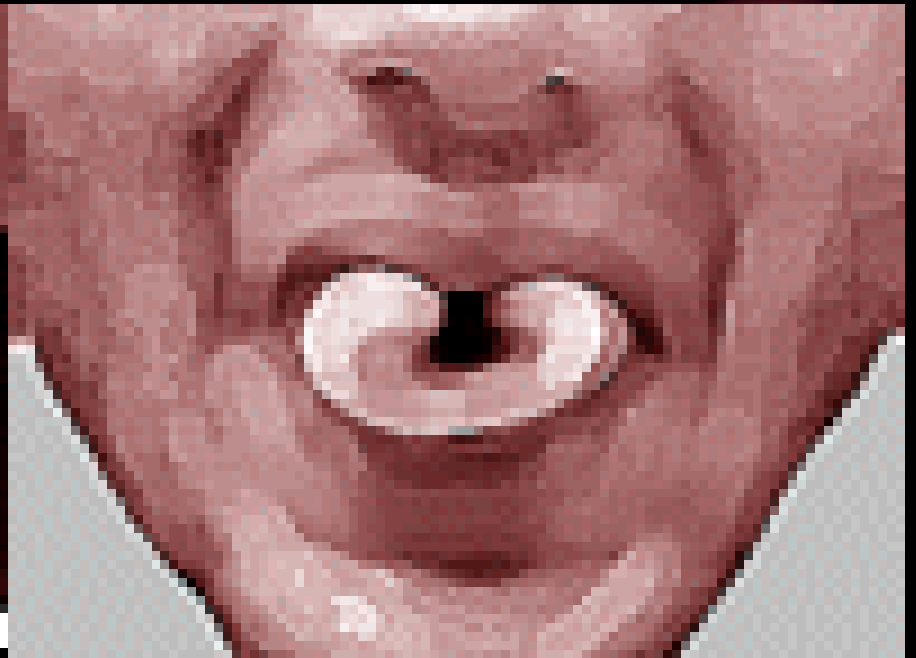
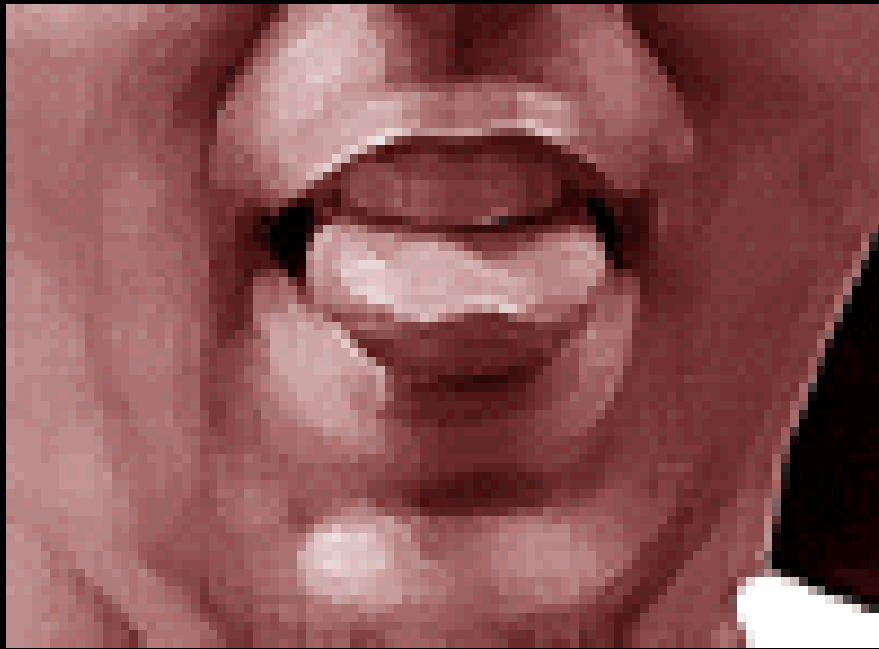


e

Bent little finger



IDENTIFICA LA CARACTERÍSTICA QUE ES HEREDITARIA

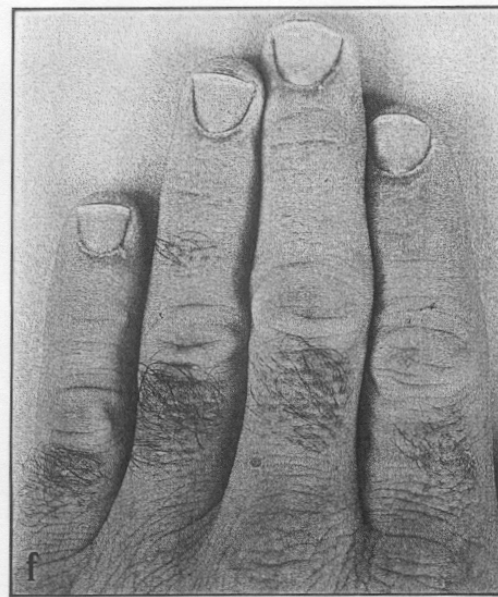


IDENTIFICA LA CARACTERÍSTICA QUE ES HEREDITARIA



IDENTIFICA LA CARACTERÍSTICA QUE ES HEREDITARIA

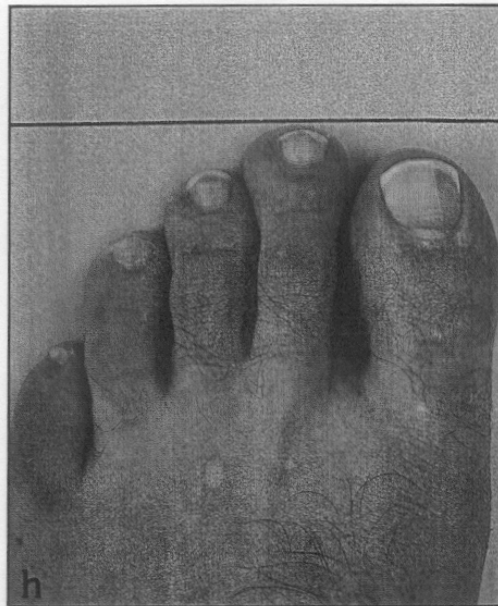




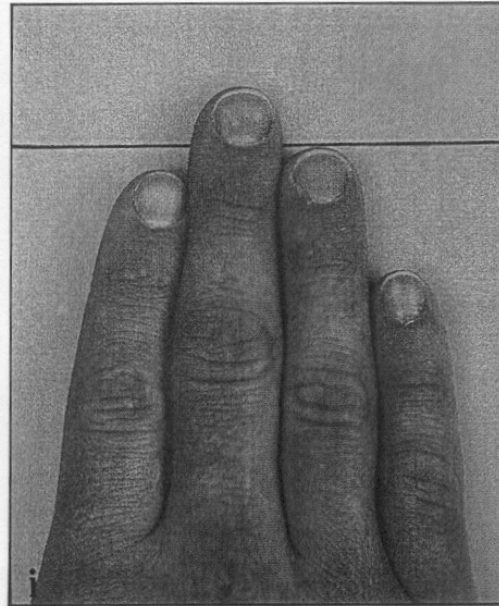
Mid-digital hair



Dimples



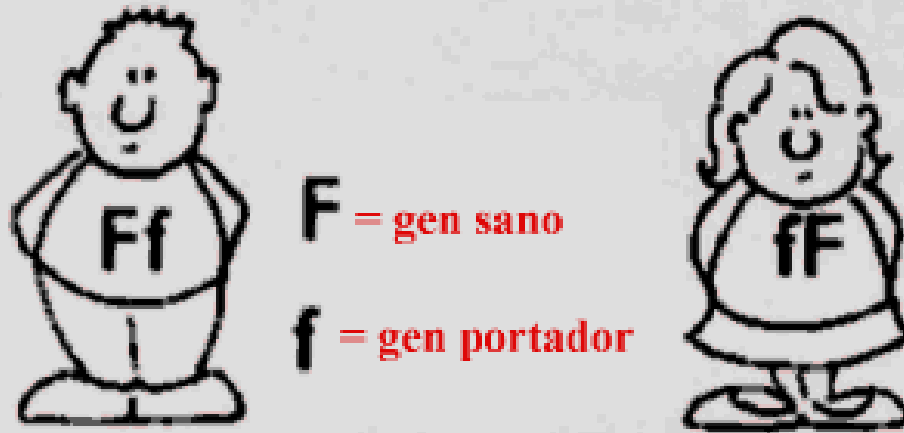
Short hallux



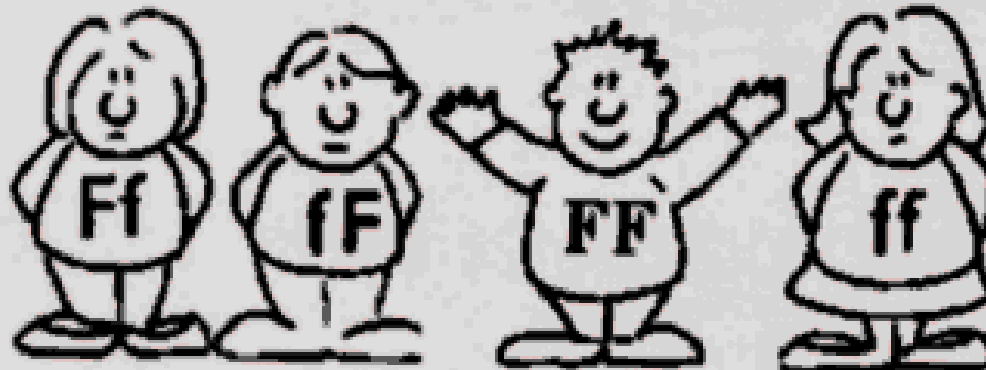
Short index finger



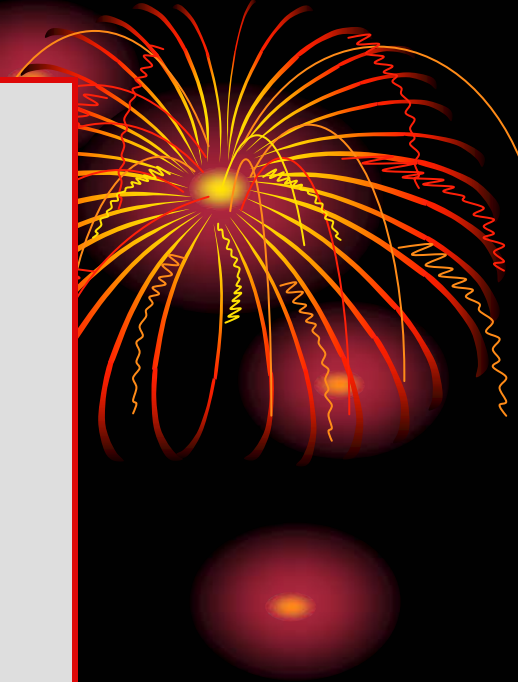
Cómo se transmite en la familia un desorden autosómico recesivo.



Ambos padres son portadores, pero no padecen ataxia



- "F" del padre y "f" de la madre = sano, pero portador.**
- "f" del padre y "F" de la madre = sano, pero portador.**
- "F" del padre y "F" de la madre = sano y NO portador.**
- "f" del padre y "f" de la madre = afectado.**





TRANSMISIÓN DOMINANTES (teorías)



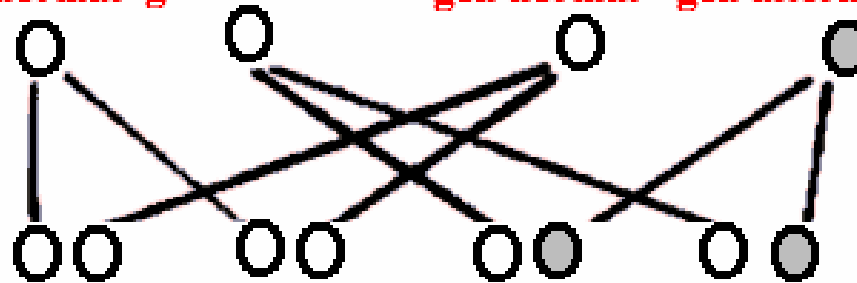
Un solo gen defectuoso basta para ser afectado

NORMAL

AFECTADA

gen normal gen normal

gen normal gen alterado



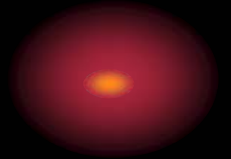
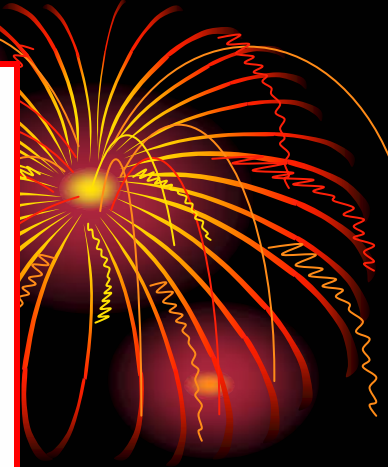
NORMAL NORMAL AFECTADA AFECTADO



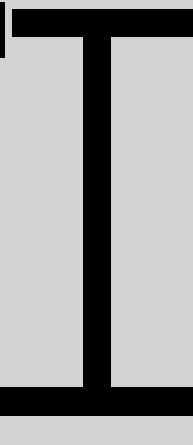
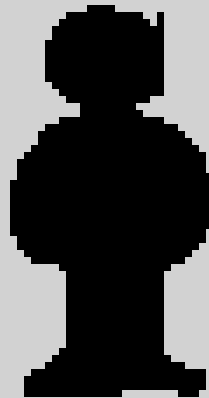
$$25\% + 25\% = 50\%$$

$$25\% + 25\% = 50\%$$

La incidencia por sexos, el orden, y los porcentajes reales, quedan sujetos al azar y sin posibilidad de ser definidos

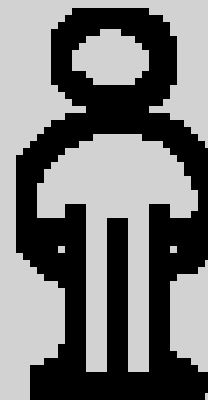
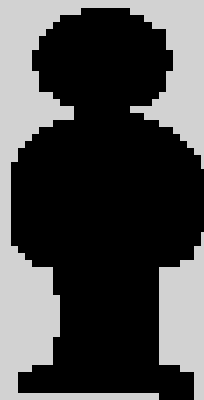


padre
afectado



padre
sano

hijo/s
afectado/s
50 %

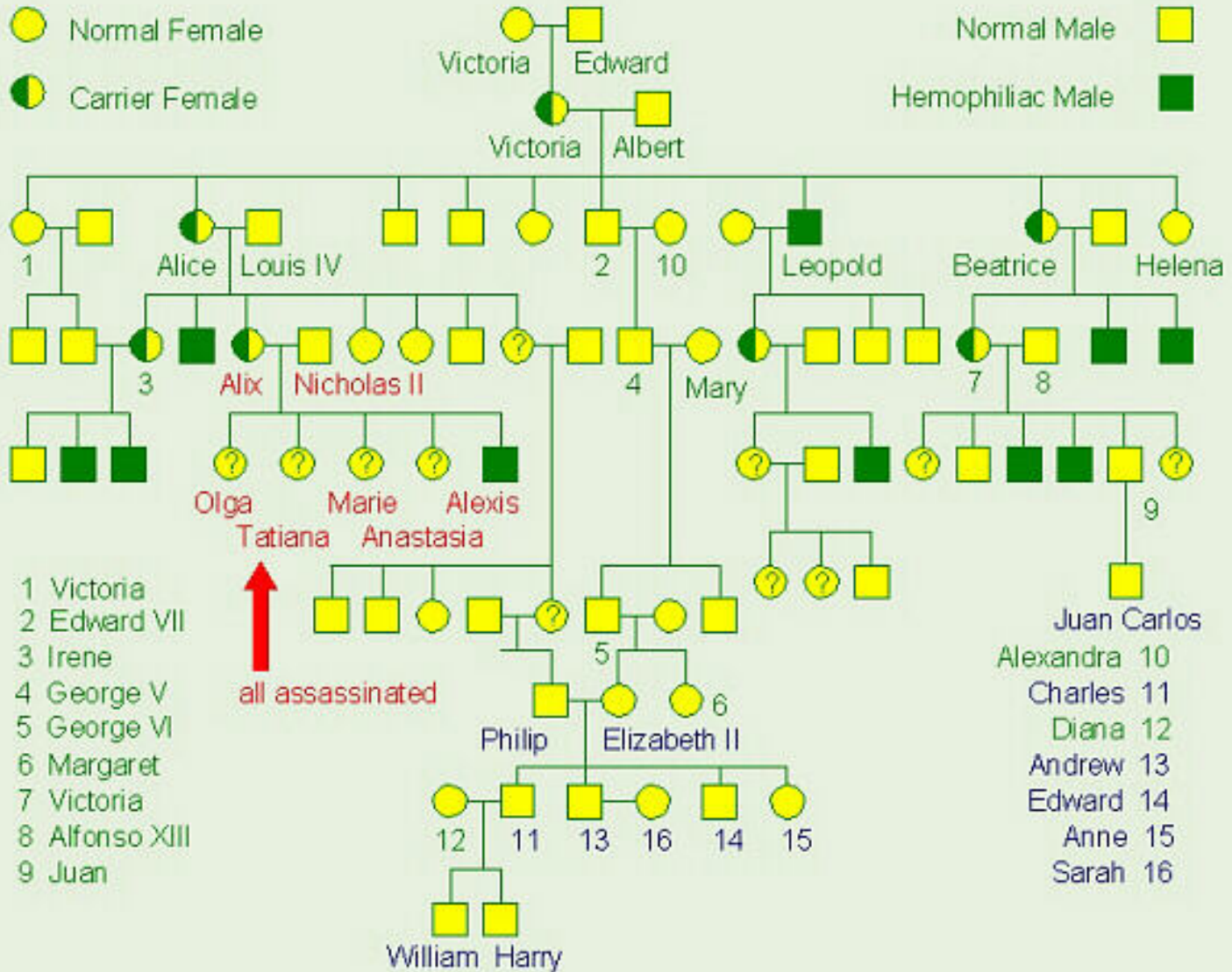


hijo/s
sano/s
50 %

HERENCIA

AUTOSÓMICA DOMINANTE

ÁRBOL GENEALÓGICO



IDENTIFICA EL PATRÓN DE HERENCIA

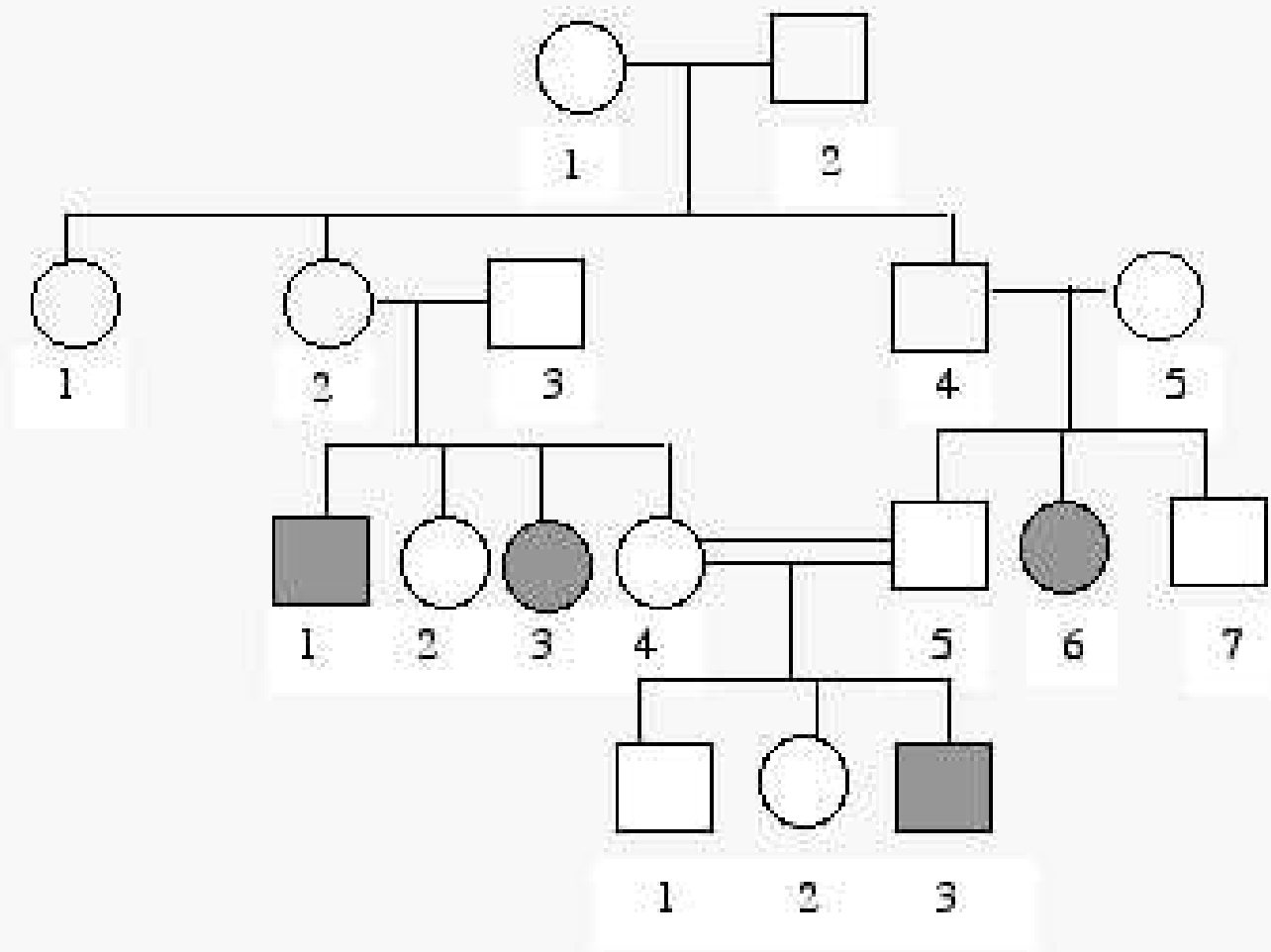


I.

II.

III.

IV.



ECUACIÓN FUNDAMENTAL DE LA GENÉTICA



FENOTIPO = GENOTIPO + AMBIENTE

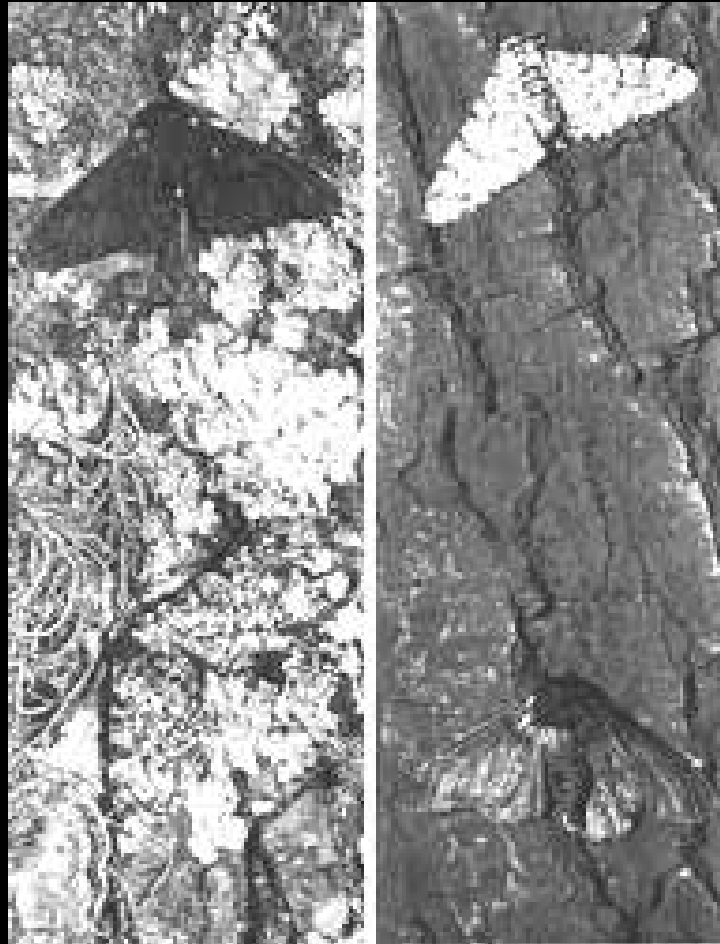
Biston betularia
(forma típica)



Biston betularia
(forma melánica)



Efecto de camuflaje de la forma típica (clara) y la melánica (oscura) en árboles limpios y con líquenes, y ennegrecidos por el hollín y sin líquenes. En cada árbol están las dos formas de *Biston betularia*.





**Ejemplos coloración
críptica (de camuflaje)
y
aposemántica (de aviso)**

Liebre del desierto



Pez sobre el fondo del océano



Polilla halcón sobre líquenes



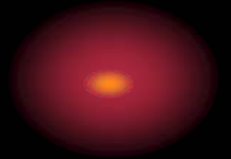
Larva mariposa simulando hoja seca



Gusano pulgada *Necophora quemaria*



Dendrobathes reticulatus



***Spilogale putorius* (zorrillo); *Heleoderma suspectum* (lagartija venenosa); *Phymateus morbillosus* (saltamontes venenoso)**



Vespula arenaria, avispa(a) y sus imitadores (mimetizadores): mosca de las flores (b), escarabajo (c) y alevilla (d).

a



b



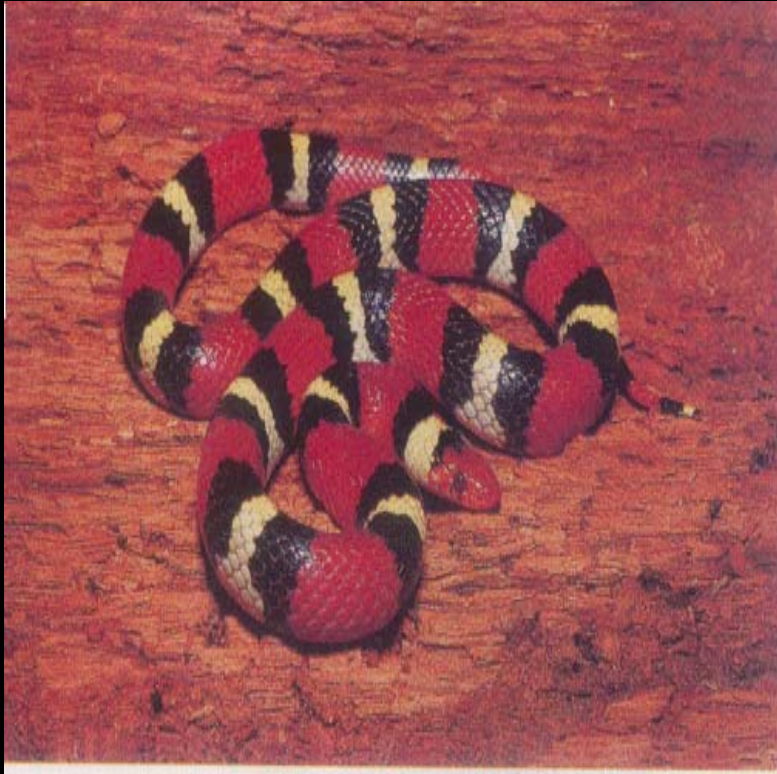
c



d



Serpiente rey escarlata (a) mimetiza a la serpiente venenosa coral (b)



a



b



OTRAS IMÁGENES

MEIOSIS

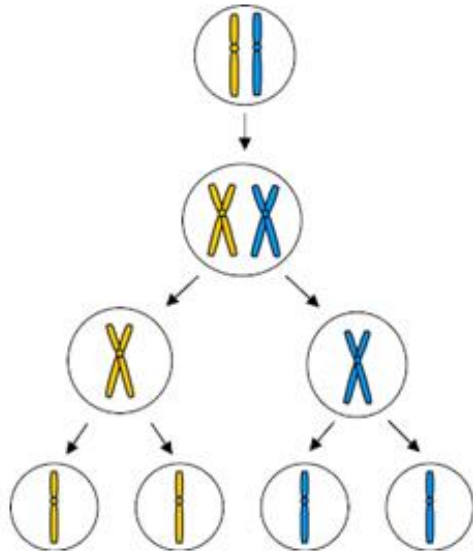
LA MEIOSIS

Las células reproductoras se producen mediante un proceso llamado meiosis que reduce a la mitad el número de cromosomas. En este proceso sólo va a cada célula reproductora uno de los cromosomas de cada par de homólogos.

Esta es la razón por la que los gametos son haploides en lugar de diploides.

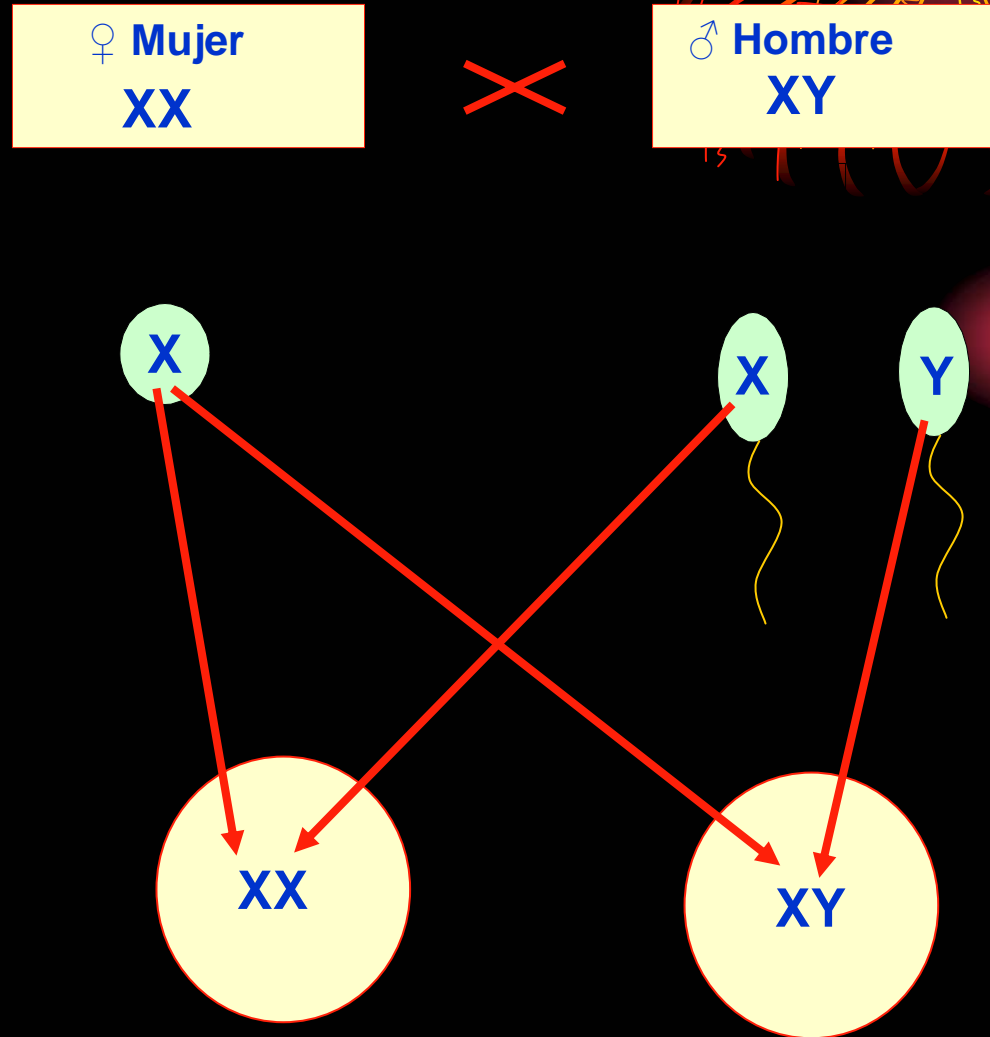


La meiosis

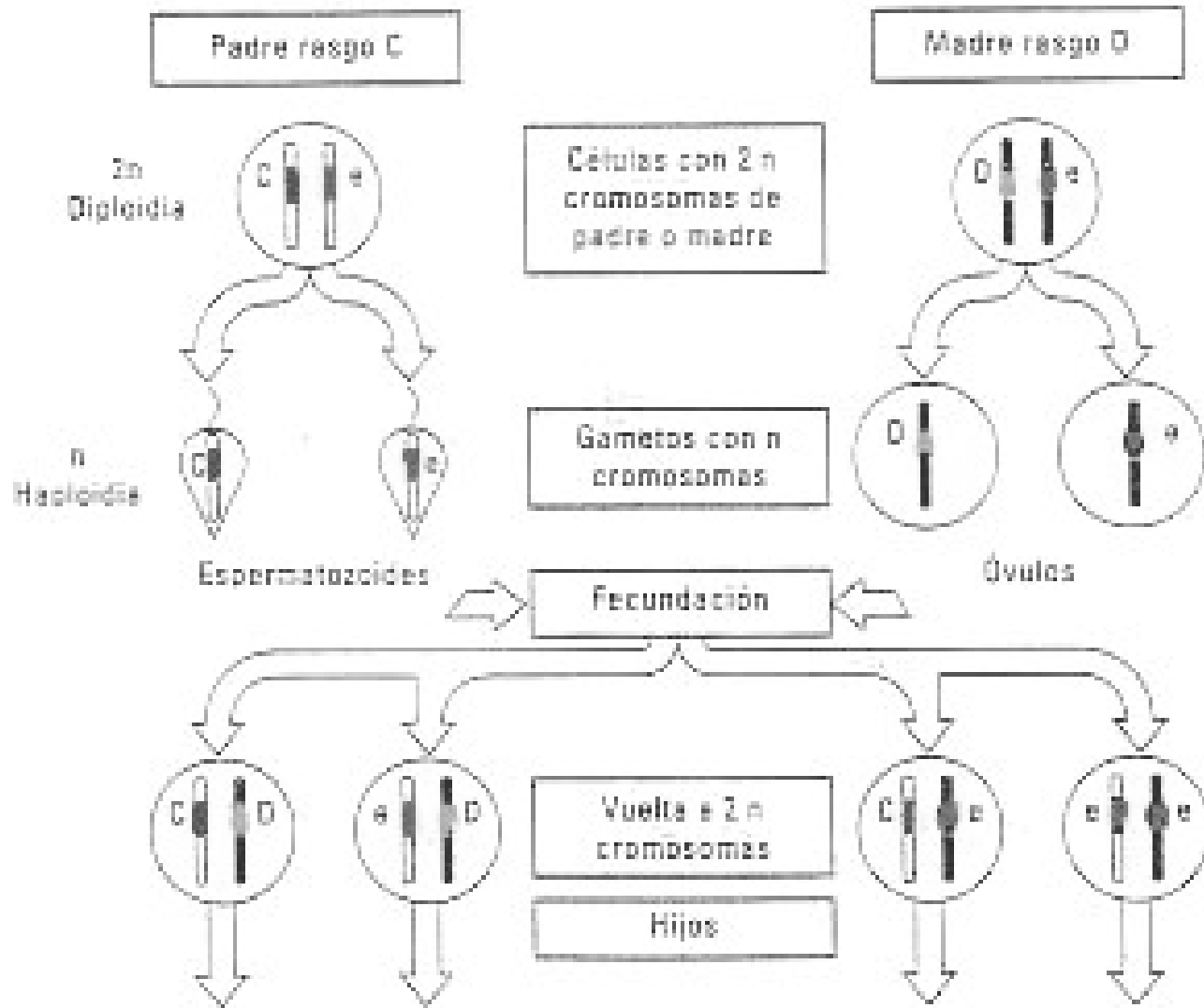


LA HERENCIA DEL SEXO

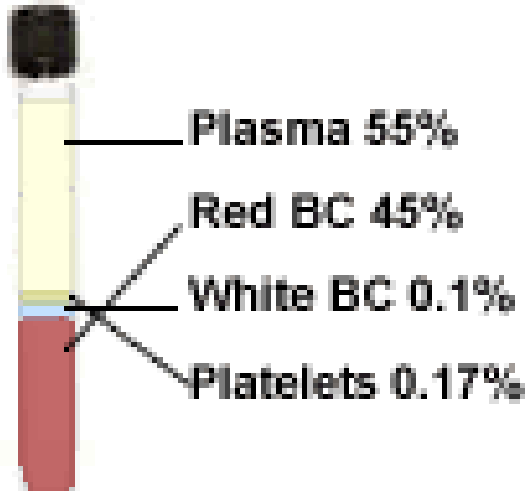
Como ya sabemos el sexo en la especie humana está determinado por los cromosomas sexuales X e Y. Las mujeres son **homogaméticas** (XX) y los hombres **heterogaméticos** (XY). Si en el momento de la concepción se unen un óvulo X con un espermatozoide X, el cigoto dará una mujer. Si se unen un óvulo X con un espermatozoide Y, dará una hombre.



Esquema de transmisión de un carácter mendeliano



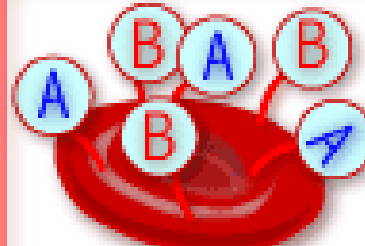
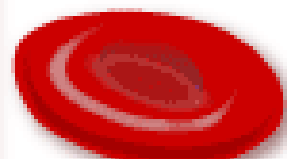


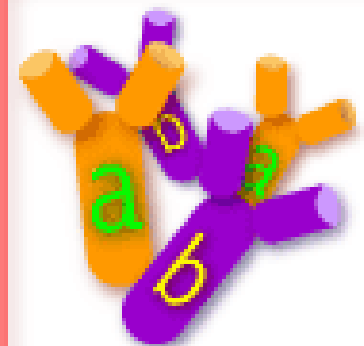


SANGRE



TIPOS DE SANGRE-ABO

The ABO Blood System

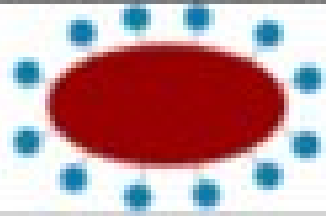
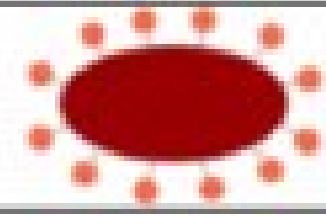
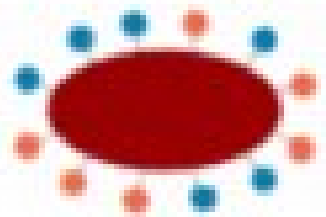
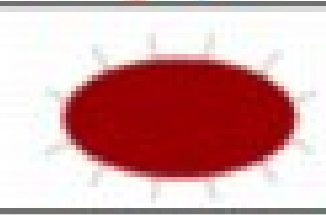
Blood Type (genotype)	Type A (AA, AO)	Type B (BB, BO)	Type AB (AB)	Type O (OO)
Red Blood Cell Surface Proteins (phenotype)	 <p>A agglutinogens only</p>	 <p>B agglutinogens only</p>	 <p>A and B agglutinogens</p>	 <p>No agglutinogens</p>
Plasma Antibodies (phenotype)	 <p>b agglutinin only</p>	 <p>a agglutinin only</p>	<p>NONE.</p> <p>No agglutinin</p>	 <p>a and b agglutinin</p>

TRANSFUSIONES DE SANGRE



Blood Transfusions

Blood Type	Receive Blood?	Give Blood?
O	O only	Any type
AB	Any type	AB only
AA, AO	AA, AO, O	AA, AO, AB
BB, BO	BB, BO, O	BB, BO, AB

Blood Type	Genotype	Red Blood Cells
A	AA or AO $I^A I^A$ or $I^A i$	 A large red oval representing a red blood cell is surrounded by a ring of small blue dots, representing A antigens on the cell surface.
B	BB or BO $I^B I^B$ or $I^B i$	 A large red oval representing a red blood cell is surrounded by a ring of small orange dots, representing B antigens on the cell surface.
AB	AB $I^A I^B$	 A large red oval representing a red blood cell is surrounded by a ring of small blue and orange dots, representing both A and B antigens on the cell surface.
O	OO ii	 A large red oval representing a red blood cell with no antigens on its surface, indicated by a few short lines radiating from the perimeter.

FRECUENCIA DE ALELOS

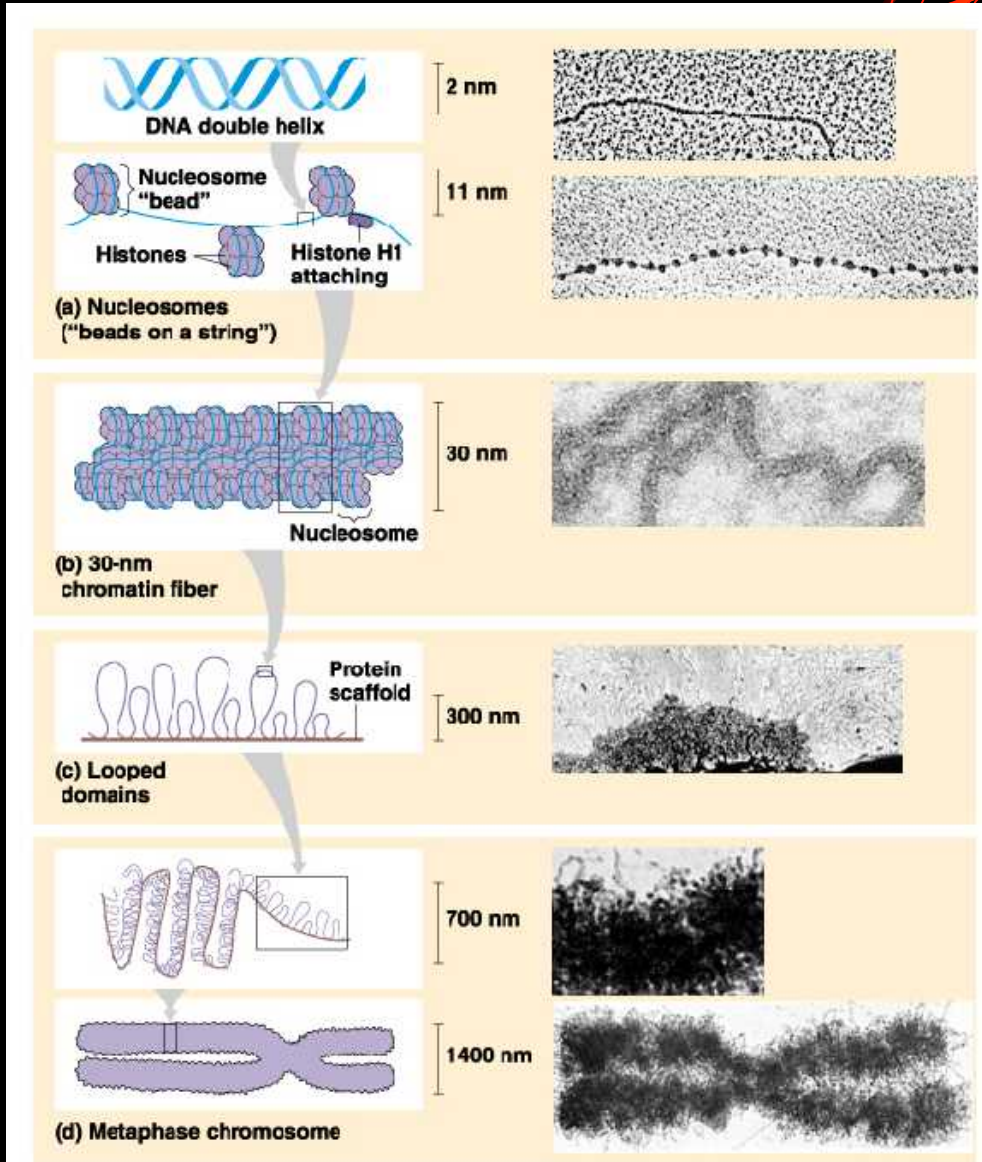


Alelos del sistema ABO	Sexos		Chilenos versus ancestros		
	Hombres	Mujeres	Población chilena	Europeos	Amerindios
A	0,17	0,19	0,17	0,28	0,07
B	0,07	0,04	0,06	0,06	0,04
O	0,76	0,77	0,77	0,66	0,89
Total	1,00	1,00	1,00	1,00	1,00

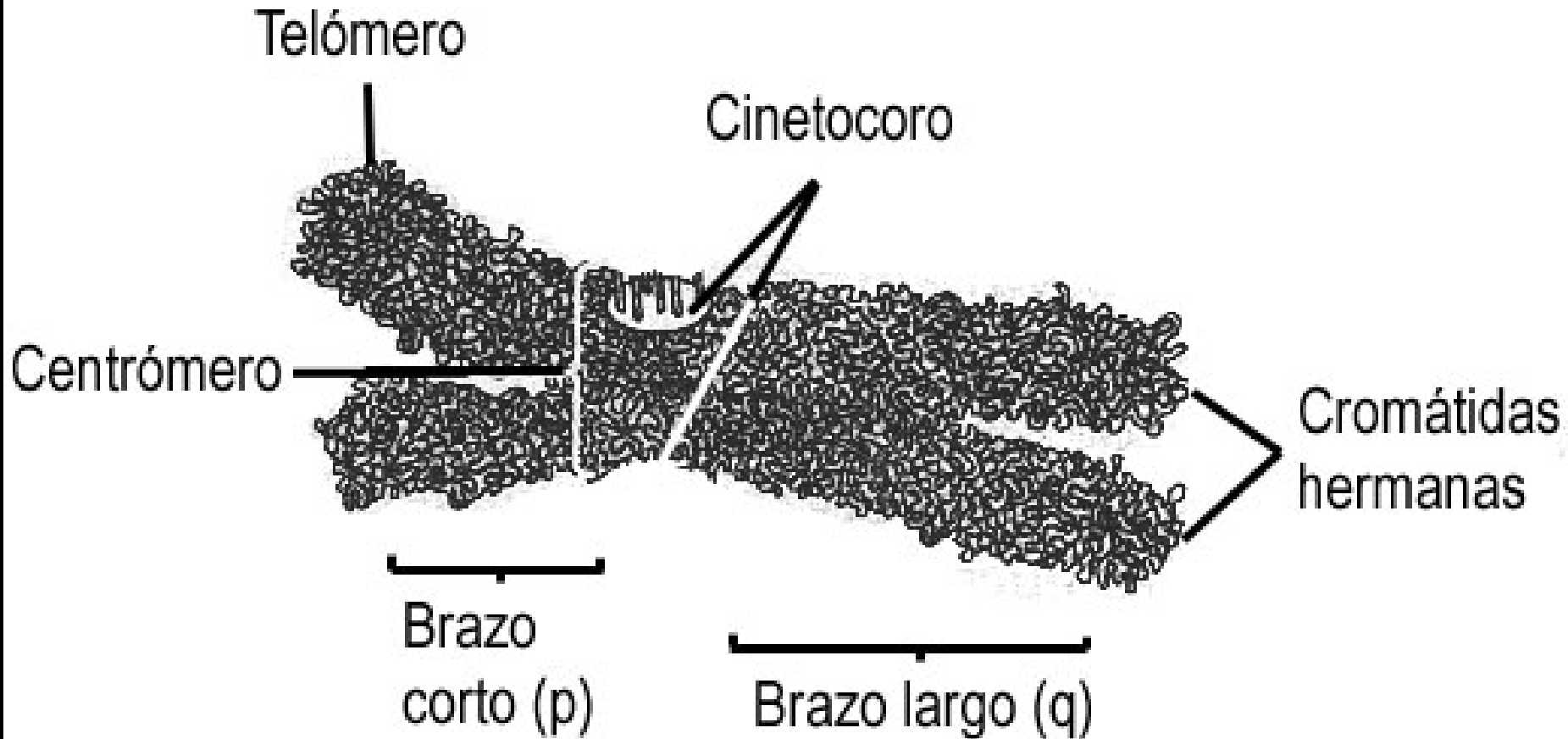
A vibrant, multi-colored firework exploding against a black background. The firework consists of numerous long, thin, curved lines radiating from a central bright yellow and orange point. The lines are primarily red, orange, and yellow, with some darker red and purple hues. The overall effect is a large, fan-like burst of light and color. The word "CARIOTIPOS" is overlaid in the center of the image in a bold, white, sans-serif font.

CARIOTIPOS

DEL DNA A LOS CROMOSOMAS



CROMOSOMA EN METAFASE



¿QUE ES UN CARIOTIPO?



1) ¿Qué es el cariotipo?

Si cuando una célula está en división se fotografían sus cromosomas y se ordenan, siguiendo determinados criterios, obtendremos un **cariotipo**.

Al observar un cariotipo podemos ver que los cromosomas están por pares de **homólogos**. Esto es, tenemos dos juegos de cromosomas ($2n$ cromosomas). Un juego aportado por nuestra madre en el óvulo y el otro por nuestro padre en el espermatozoide.

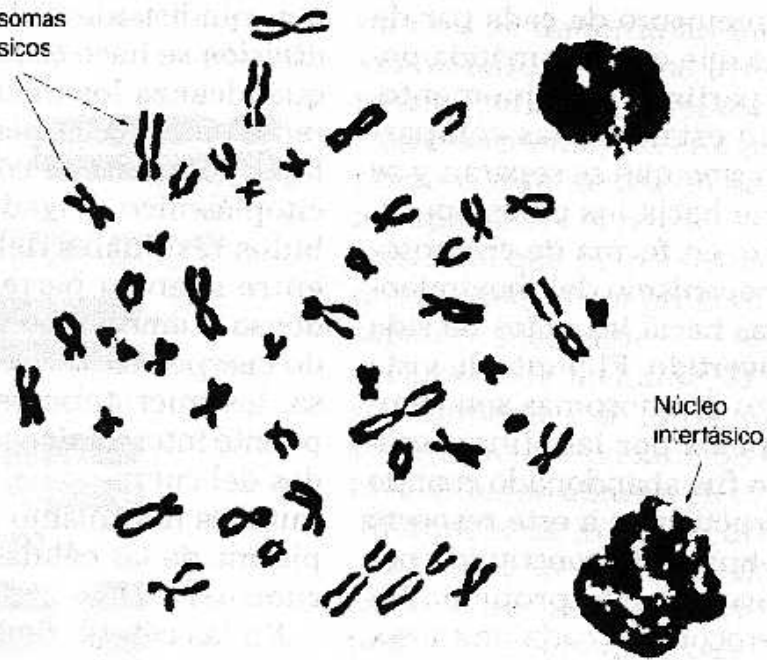
Los cariotipos son muy útiles pues permiten detectar las mutaciones cromosómicas. Estas mutaciones pueden ser la causa de graves alteraciones.

2) ¿Todos los seres vivos tienen el mismo número de cromosomas?

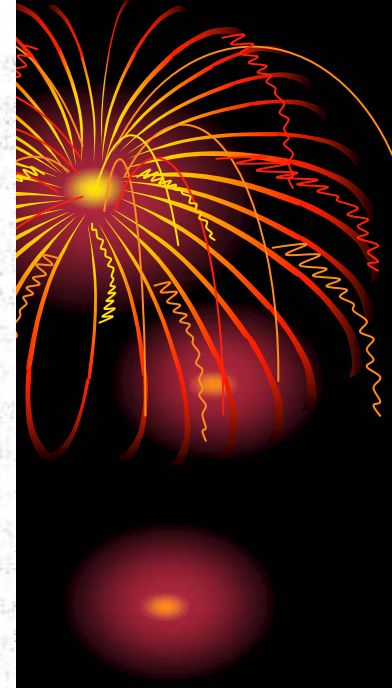
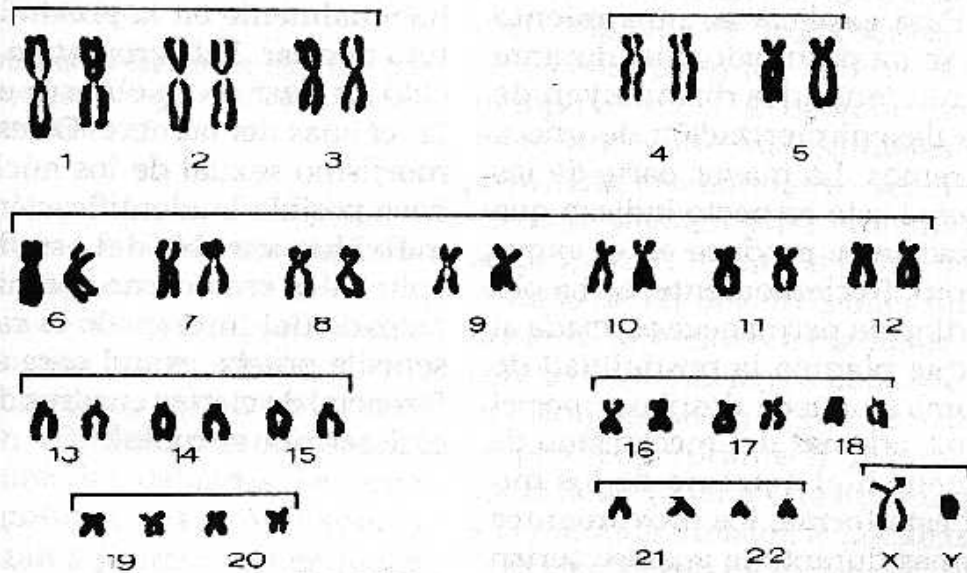
No. Cada especie tiene un número de cromosomas característico. Así, por ejemplo:

La especie humana.....	46
El chimpancé.....	48
El perro	78
Toro/vaca.....	60
Gallo/gallina.....	78
Rana.....	26
Mosca.....	12
Maíz.....	20
Trigo.....	46
Algodón.....	52

Cromosomas metafásicos



CARIOTIPO



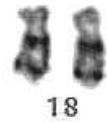
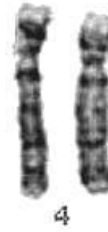
CONCEPTOS IMPORTANTES EN LA CONSTRUCCIÓN DE UN CARIOTIPO



5) Algunas normas que, normalmente, se cumplen a propósito del cariotipo

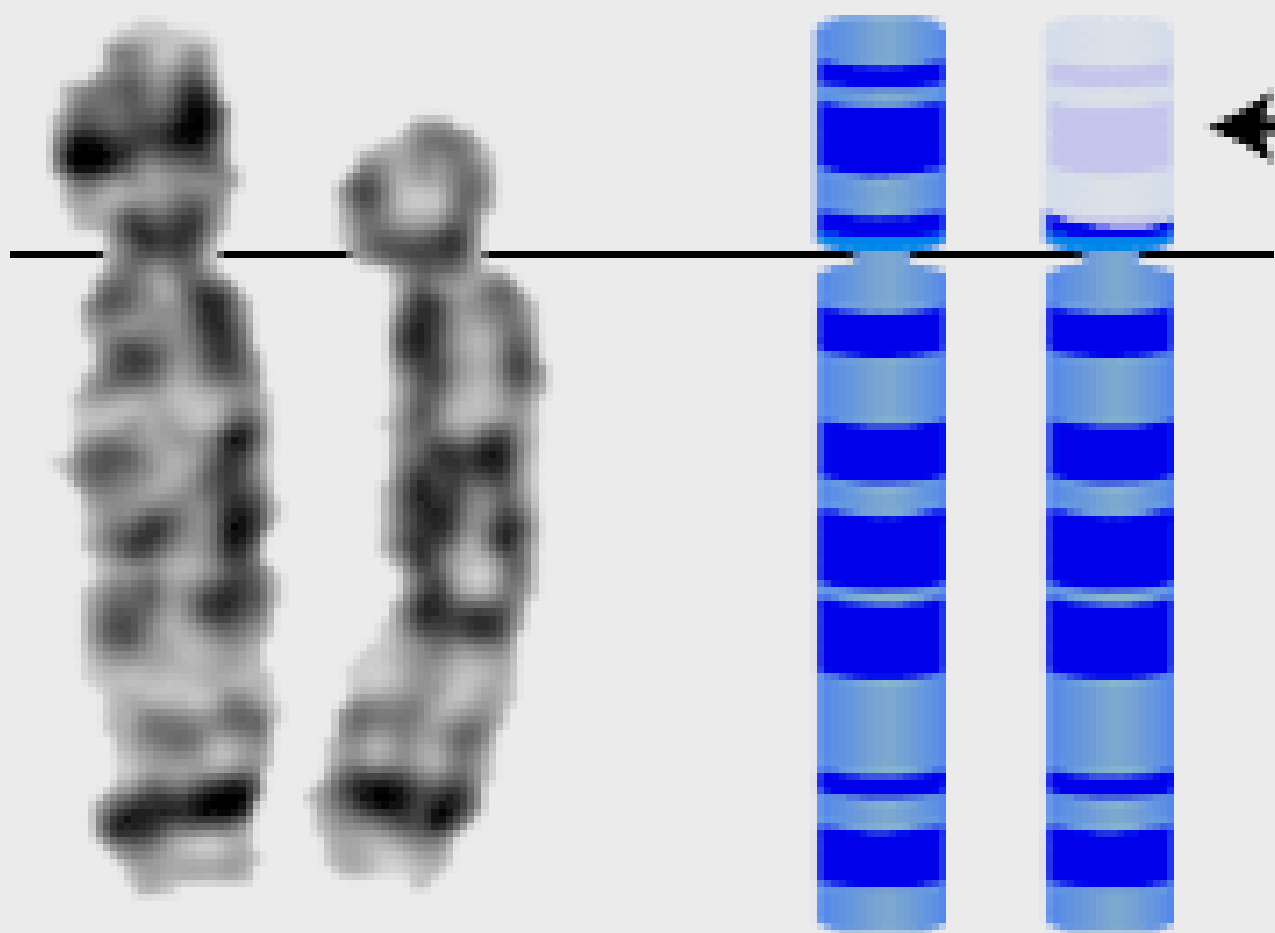
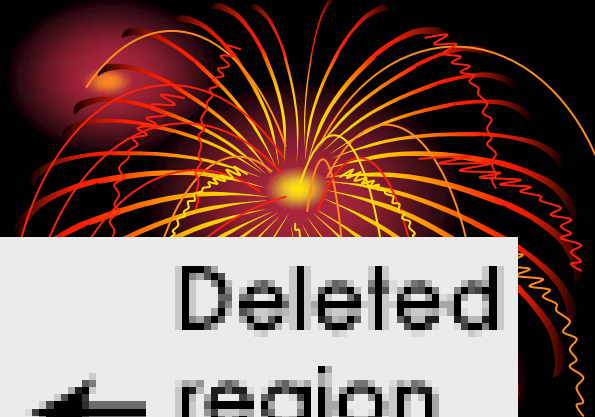
- 1) Los cromosomas son orgánulos constantes en la célula.
- 2) Los individuos de una especie tienen el mismo número de cromosomas.
- 3) Todas las células de un organismo, excepto los gametos, tienen el mismo número de cromosomas.
- 4) Los cromosomas de una célula están por parejas de **homólogos**.
- 5) De cada par de homólogos uno viene del progenitor masculino y el otro del femenino.
- 6) Los cromosomas homólogos tienen información para los mismos caracteres pero no necesariamente la misma información.
- 7) El número de cromosomas de una célula se llama **número diploide** ($2n$).
- 8) Los gametos y las esporas tienen uno sólo de cada pareja de homólogos. Esto es, tienen un número **haploide** (n) de cromosomas.

Human female G-bands



Y

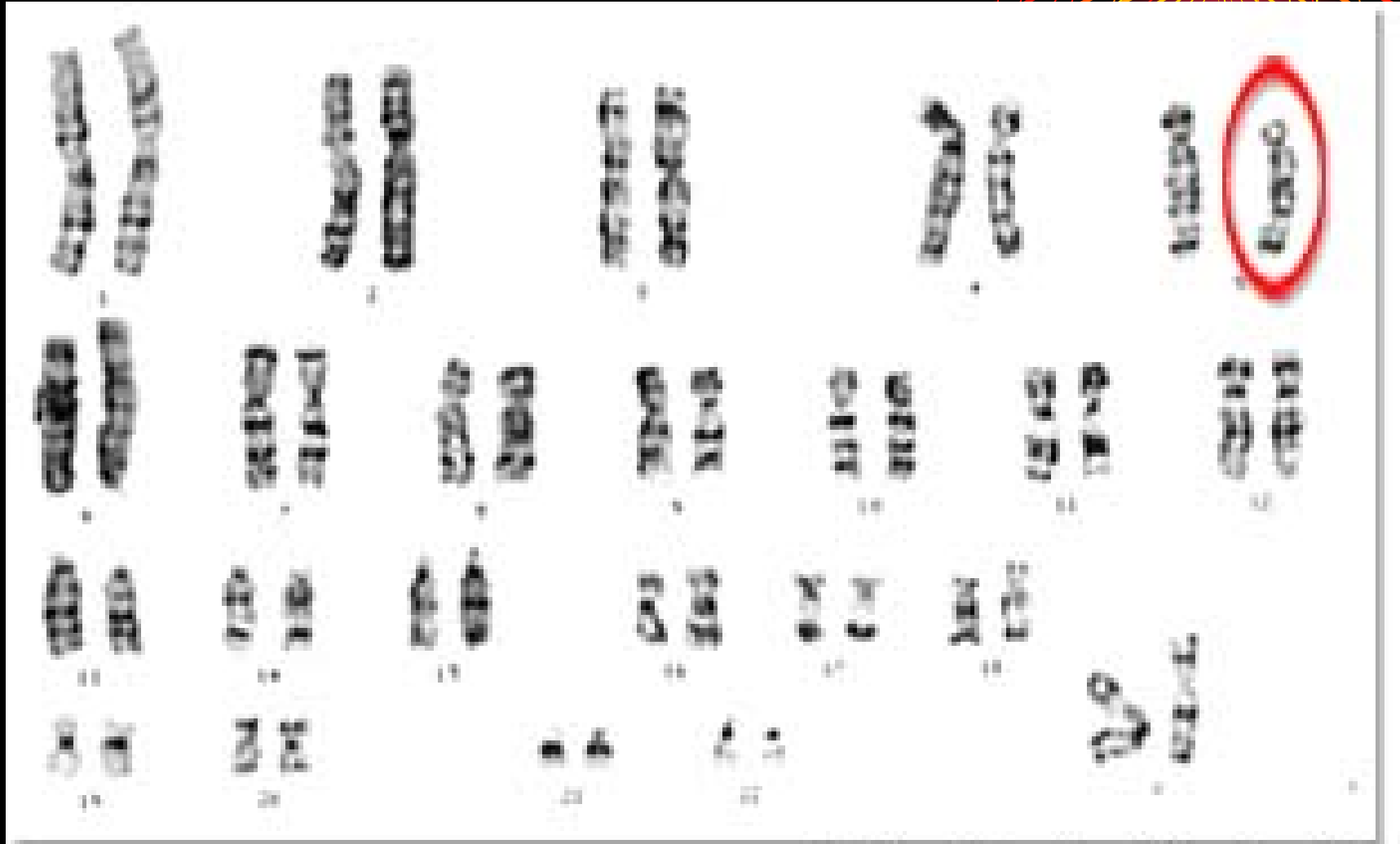




Deleted
region

Cri-du-chat Chromosome 5 pair

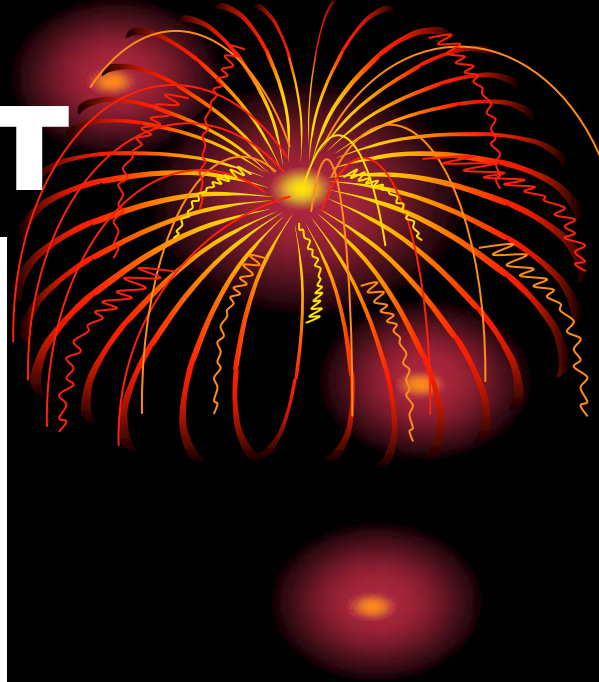
CARIOTIPO SÍNDROME CRI-DU-CHAT



CRI-DU-CHAT

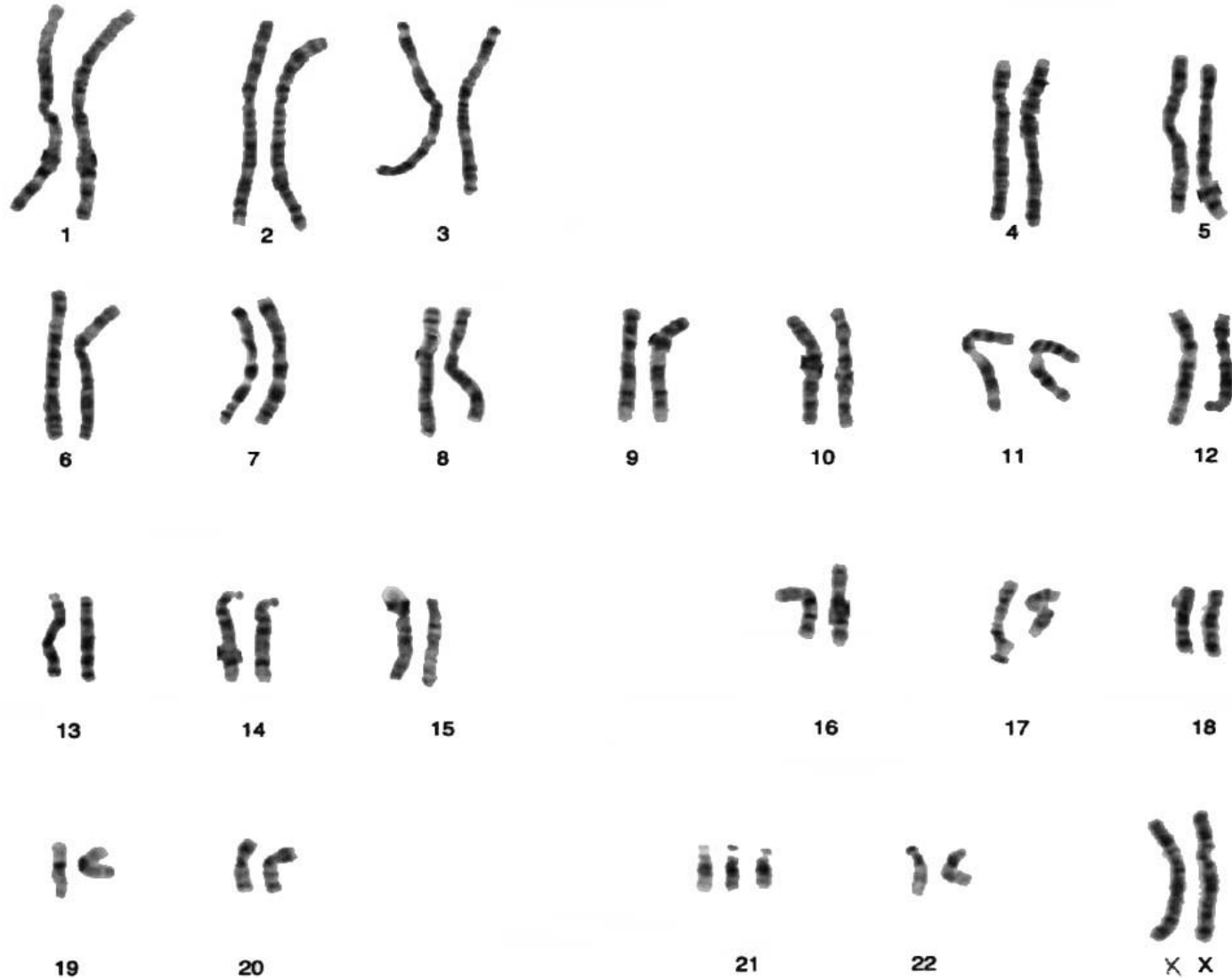


CdC Support Group
www.cridchat.u-net.com



SINDROME DE DOWN- TRISOMIA CROMOSOMA 21

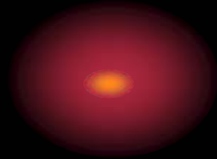
Trisomy 21
47,XX,+21



SÍNDROME DE DOWN

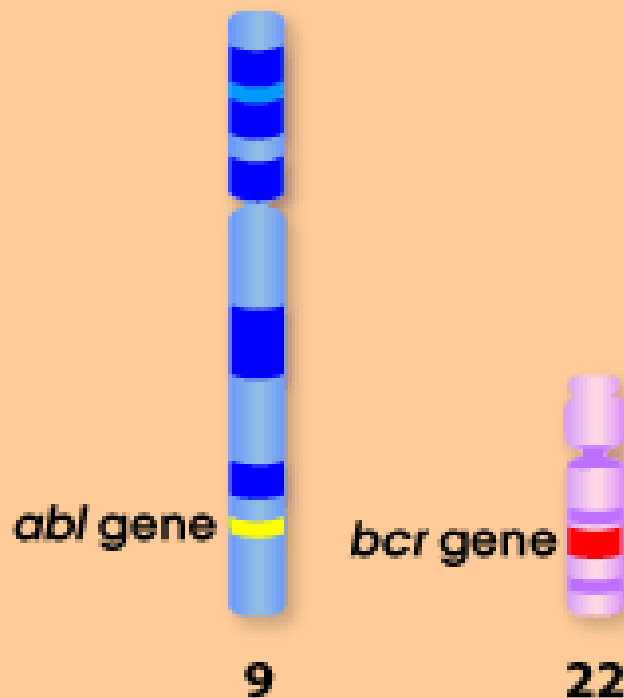


medgen.genetics.utah.edu



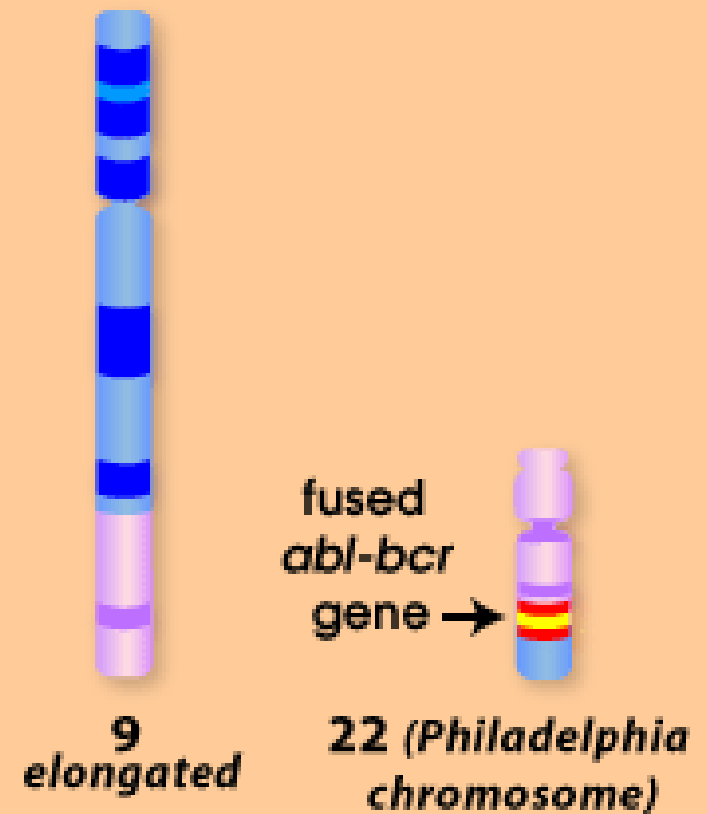
The Philadelphia Chromosome and Chronic Myelogenous Leukemia (CML)

Normal Chromosomes



Trans...
←
→
...location

Translocated Chromosomes



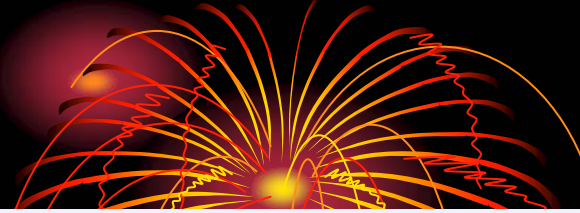
The translocated *abl* gene inserts into the *bcr* gene. The two genes fuse. The altered *abl* gene functions improperly, resulting in CML.

CROMOSOMA PHILADELPHIA

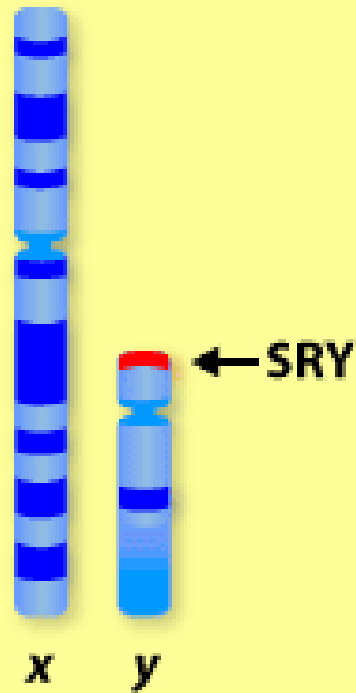


© Copyright 2002, Unistel Medical Laboratories,
Unistel Group Holdings (Pty) Ltd

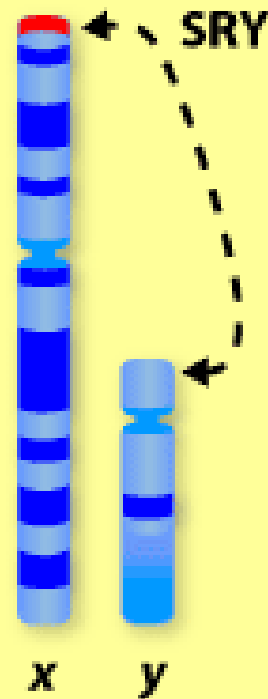
Note: This karyotype was prepared using a FISH technique known as "chromosome painting". As well as having a translocation from chromosome 22, chromosome 9 also has translocated material from chromosome 8.



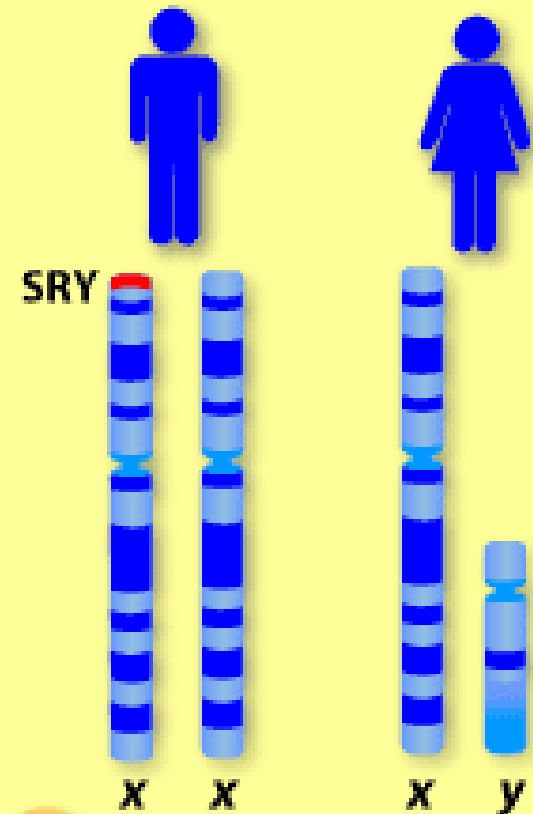
SRY (Sex determining Region on the Y) Recombination



1 Normal sex chromosomes



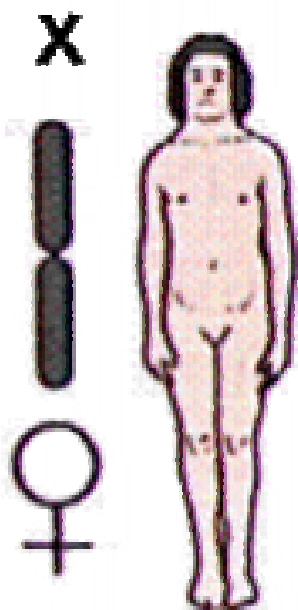
2 Sex chromosomes after SRY recombination event



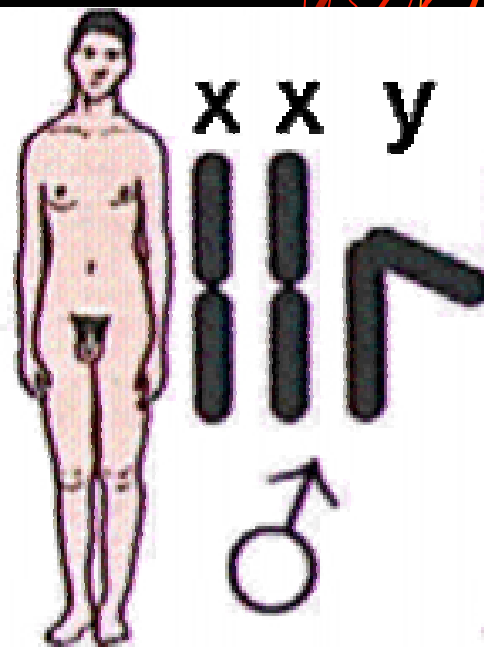
3 Sex of individuals with SRY recombination



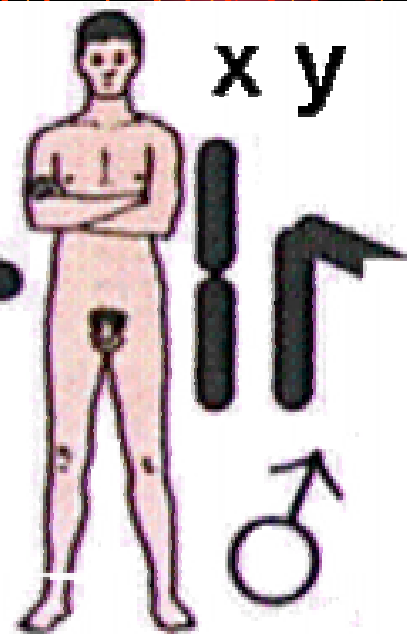
Normal



Anormal
Síndrome de
Turner
(estéril)



Anormal
Síndrome de
Klinefelter
(estéril)

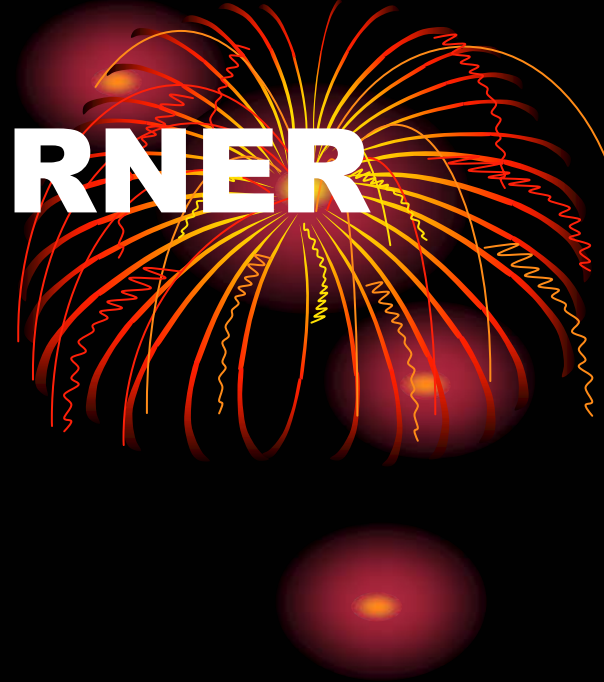


Normal

SÍNDROME DE TURNER



medgen.genetics.utah.edu



SÍNDROME DE KLEINFELTER



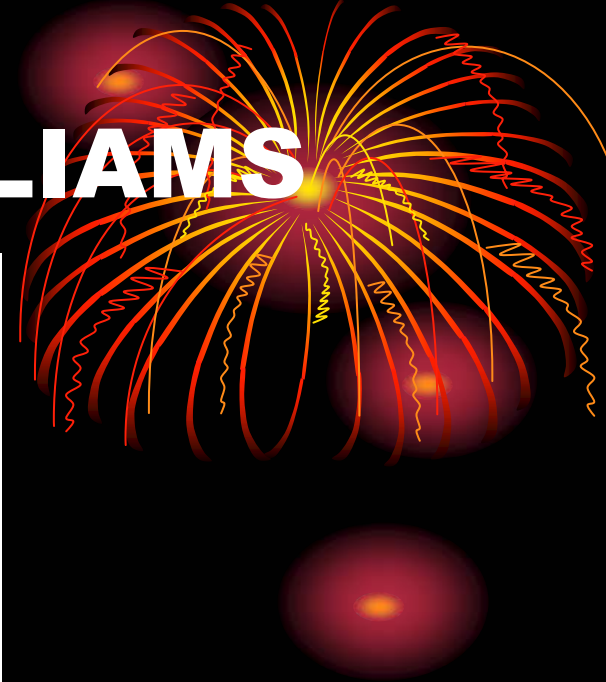
www.angelfire.com/wy/XXY/



SÍNDROME DE WILLIAMS



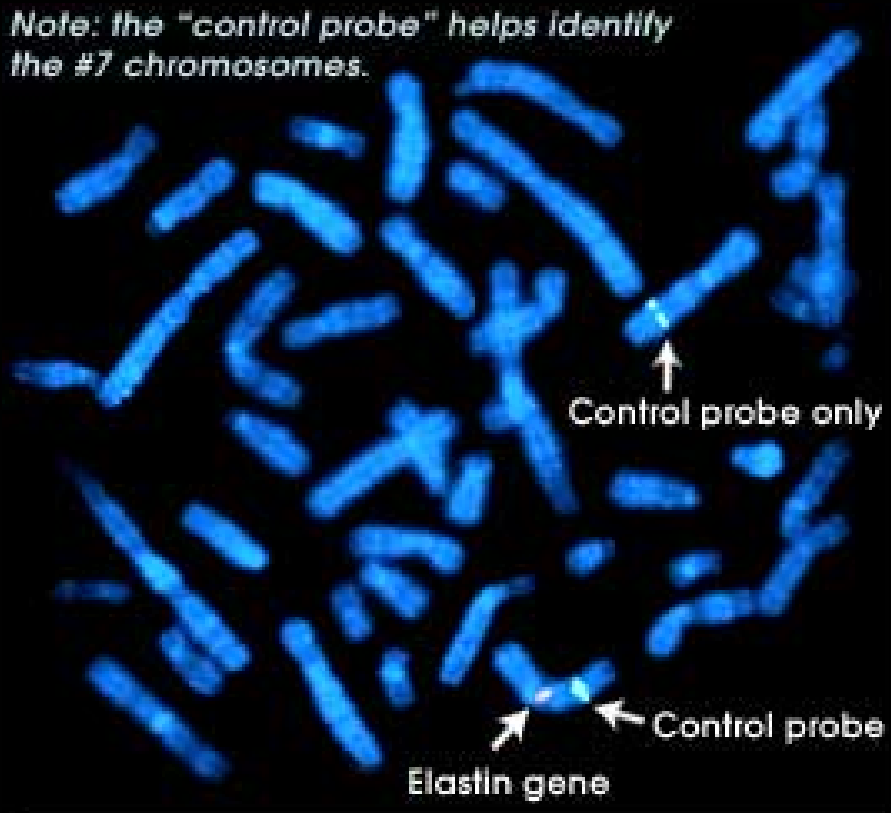
medgen.genetics.utah.edu



TÉCNICA PARA DETECTAR SÍNDROME DE WILLIAMS: FISH ASSAY

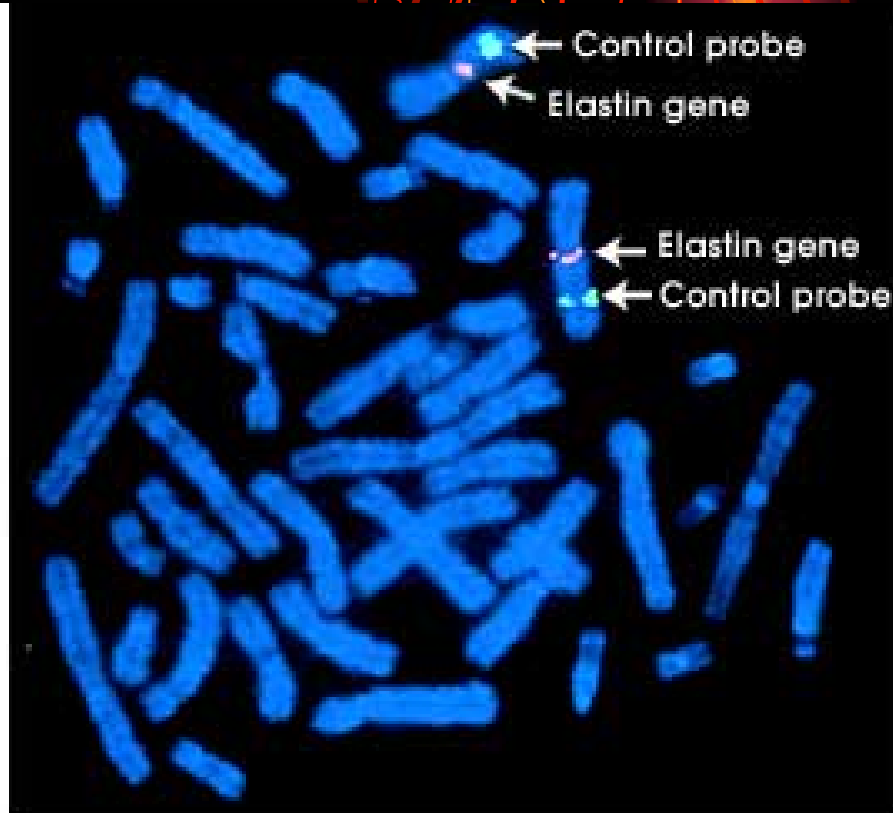


Note: the "control probe" helps identify the #7 chromosomes.



Positive Williams Syndrome FISH assay
(Chromosome 7)

The elastin gene is found on only one chromosome.
The other copy carries an elastin gene deletion.



Negative Williams Syndrome FISH assay
(Chromosome 7)

The elastin gene is found on both chromosomes.
This individual does not have Williams Syndrome.

Chromosome prepared using FISH technique

