



## GENÉTICA DEL SEXO Y HERENCIA LIGADA AL SEXO

Luis Ramiro Luna Espinoza  
Profesor auxiliar D.E.  
Laboratorio de Zootecnia y Producción Agropecuaria  
Laboratorio de Biología y Genética Molecular

## Determinación del sexo

- Determinación fenotípica
- Determinación génica
- Determinación cromosómica/cariotípica

2

## Determinación fenotípica

En muchas especies, la dotación génica no determina totalmente el tipo de sexo, y son las **condiciones ambientales** las que realizan dicha determinación.



En *Poliquetos*, los individuos jóvenes son todo machos y los adultos todos hembras. Además cuando varias hembras crecen juntas en un ambiente cerrado, las mas jóvenes acaban transformándose en machos, por influencia de una ectohormona elaborada por los óvulos maduros.



En la *Rana temporaria*, las larvas genéticamente hembras que se desarrollan a 28°C dan lugar a machos y las larvas genéticamente machos que desarrollan a menos de 10°C, dan lugar a hembras.

3

## Determinación genética

- En algunas especies la determinación sexual es producida por un gen con varios alelos. Es el caso del *pepinillo del diablo*, en el que se dan tres alelos para la sexualidad:



**a<sup>D</sup>** es el alelo dominante y determina **masculinidad**

**a<sup>+</sup>** es el alelo intermedio y determina plantas con flores masculinas y flores femeninas )

**a<sup>d</sup>** es el alelo recesivo y determina la **feminidad**

4

## Determinación cromosómica

- Cromosomas autosomas.
- Cromosomas sexuales

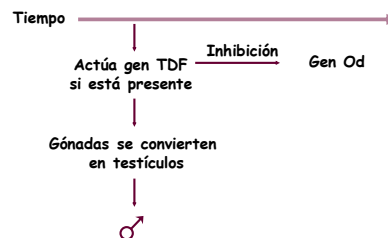
En el hombre:

1. Las mujeres sólo producirán un tipo de óvulo con **22 autosomas y un cromosoma sexual X**.
2. Los varones formaran dos tipos de espermatozoides, el 50% portadores de un cromosoma X y el 50% portadores de un cromosoma Y.

5

## Sistema XY

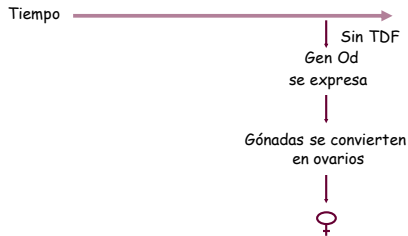
- Determinación humanos y ratón (mamíferos): gen TDF (factor determinante de los testículos: interruptor maestro sexual) en el cromosoma Y (Tdy en ratones)



6

## Sistema XY

- Determinación humanos y ratón (mamíferos): gen TDF (factor determinante de los testículos: interruptor maestro sexual) en el cromosoma Y (Tdy en ratones)



7

## Determinación cromosómica

### • Machos heterogaméticos:

- Mamíferos incluyendo al hombre:  
**XX hembras XY machos**
- Hemípteros y ortópteros  
**XX hembras XO machos**

### • Hembras heterogaméticas:

- Polilla, mariposa, gusano de seda, algunos pájaros y peces.

**ZW hembras ZZ machos**

Aves doméstica.

**ZO/ZW hembras ZZ machos**



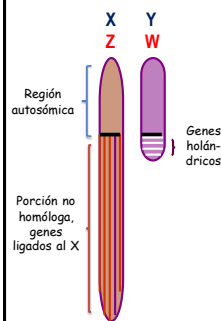
8

## Equilibrio genético:

- Cromosoma Y aparente inactividad para determinar el sexo.
- Los factores de masculinidad (autosomas) se equilibran con los de femeneidad (cromosoma X).

9

## HERENCIA LIGADA AL SEXO

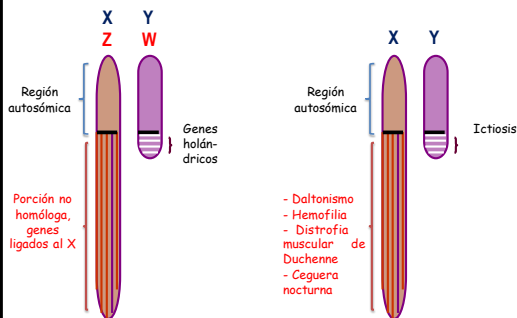


3 Tipos:

- **CARACTERES LIGADOS AL SEXO:** Genes del cromosoma X o Z que no tienen homólogos en el cromosoma Y o W
- **HERENCIA DE GENES HOLÁNDRICOS:** Genes del cromosoma Y o W que no tienen homólogos en el cromosoma X o Z
- **HERENCIA CON ASOCIACIÓN INCOMPLETA AL SEXO:** Genes que tienen locus en ambas cromosomas sexuales.

10

## HERENCIA LIGADA AL SEXO



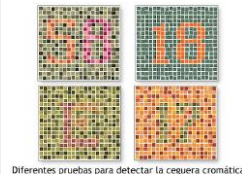
11

## DALTONISMO

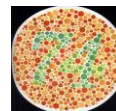
Consiste en la incapacidad de distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde.

Es un carácter regulado por un gen recesivo localizado en el segmento diferencial del cromosoma X.

Los genotipos y fenotipos posibles son:



Diferentes pruebas para detectar la ceguera cromática



MUJER	HOMBRE
$X^D X^D$ : visión normal	$X^D Y$ : visión normal
$X^D X^d$ : normal/portadora	$X^d Y$ : daltónico
$X^d X^d$ : <b>daltónica</b>	

12

# HEMOFILIA

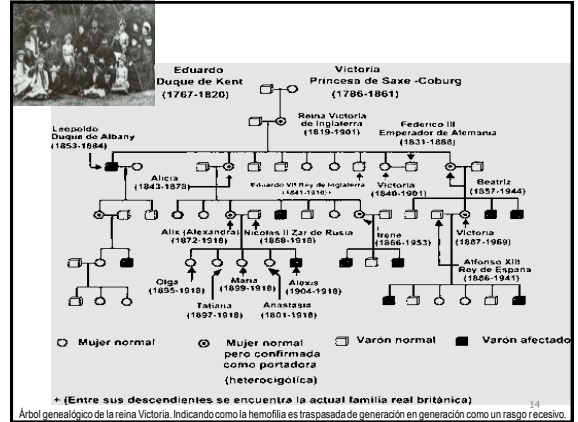
Incapacidad de coagular la sangre, por mutación de uno de sus factores. Es un **carácter recesivo** que afecta a los varones ya que las posibles mujeres hemofílicas  $X^h X^h$  no llegan a nacer, pues esta combinación homocigótica recesiva es **letal** en el estado embrionario

MUJER	HOMBRE
$X^H X^H$ normales	$X^H Y$ normal
$X^H X^h$ normal/ portadora	$X^h Y$ hemofílico
$X^h X^h$ hemofílica	

# DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

La enfermedad se produce por una anomalía en un gen que codifica una proteína muscular, la distrofina. Los síntomas empiezan hacia los seis años con la pérdida de masa muscular en la pelvis y las piernas que acaba confinando al paciente en una silla de ruedas. Por la falta de soporte, los huesos se desarrollan anormalmente. La debilidad muscular y los problemas óseos también afectan a la respiración y al músculo cardíaco y, a veces, producen deterioro intelectual.

13



- Existe un ejemplo curioso de este tipo de genes que es el que produce el color negro o naranja en el pelaje de los gatos persas de la raza Calico o la Tortoisshell (concha de tortuga).
- Los machos son negros o anaranjados, dependiendo de cuál sea el alelo que hayan recibido de su madre.
- Las hembras, en cambio pueden ser negras, anaranjadas o ambas cosas a la vez, mostrando un complicado mosaico de manchas de uno y otro color.



15

FENOTIPO	GENOTIPO	
	hembra	Macho
Amarillo	$X^A X^A$	$X^A Y^*$
Negro	$X^a X^a$	$X^a Y^*$
Concha tortuga	$X^A X^a$	

\*: heterosexo, presente solo en machos, sistema XY



Si se cruzan:

Hembra dominante  
 $X^A X^A$

macho recesivo  
 $X^a Y$



Cual sera el fenotipo y genotipo de la F1 y F2?



16

# Sistema ZO

En el sistema ZO de las gallinas se presenta el caso inverso, donde la hembra es el HETEROSEXO. Esto puede observarse en las gallinas de la raza *Plymouth rock*, quienes presentan dos variedades: plumas barreadas y plumas homogéneas.



Los fenotipos y genotipos en relación al sexo serán:

FENOTIPO	GENOTIPO	
	hembra	Macho
Barreado	$Z^A O$	$Z^A Z^A / Z^A Z^a$
Homogeneo	$Z^a O$	$Z^a Z^a$

Al cruzar hembras barreadas con machos homogéneos en la F1 se obtendrán machos barreados y hembras homogéneas. Si el cruce inicial fuera inverso, los resultados serían diametralmente opuestos.

18

# Herencia Influída por el Sexo

- Algunos genes situados en los autosomas, o en las zonas homólogas de los cromosomas sexuales, se expresan de manera distinta según se presenten en los machos o en las hembras. Generalmente este distinto comportamiento se debe a la acción de las hormonas sexuales.

Como ejemplo de estos caracteres, podemos citar en los hombres la **calvicie**, un **mechón de pelo blanco**, y la longitud del dedo índice

## CALVICIE

- Si llamamos  
A : gen de pelo normal  
a : gen de la calvicie.

El gen "a" es **recesivo SOLO en mujeres** pero en **hombres el heterocigoto es dominante**. Según ésto tendremos los siguientes genotipos y fenotipos para el pelo.

GENOTIPO	FENOTIPO	
	Mujer	hombre
AA	Normal	Normal
Aa	Normal	calvo
aa	calva	calvo

19

## Herencia Limitada por el Sexo

Es aquella que se da por genes cuya expresión está inhibida en uno de los sexos.

- Transmisión de genes para la alta producción lechera en bovinos.
- Plumaje del pavo real macho con el de la hembra.
- Formación de las mamas y ovarios en hembras
- Distribución del vello facial y producción de esperma en machos
- Coloración del plumaje y el canto en aves, cuernos de cabras y antílopes.

20

## Patrones de Herencia



### • Autosómicas Dominantes

Acondroplasia  
Braquidactilia  
Huntington  
Poliquistosis Renal  
Neurofibromatosis  
Albinismo

### • Autosómicas Recesivas

Fibrosis Quística  
Galactosemia  
Fenilcetonuria  
Enfermedad de Tay-Sachs

### • Ligadas al X Dominante

Deficiencia de Ornitín-trascarbamilasa  
Síndrome de Rett  
Hipofosfatemia insensible a la vitamina D (Raquitismo)

### • Ligadas al X Recesiva

Hemofilias  
Distrofia Muscular D/B

## 2. Herencia ligada al cromosoma X

En seres humanos se han identificado algunos genes que se encuentran localizados solo en el cromosoma sexual X, y por lo tanto se trata de herencia ligada al sexo. Estos pueden ser de carácter dominante o recesivo.

	MUJER	HOMBRE
Herencia ligada al cromosoma X recesiva	$X^A X^A$ : normal	$X^A Y$ : normal
	$X^A X^a$ : normal/portadora	$X^a Y$ : enfermo
	$X^a X^a$ : enferma	
Herencia ligada al cromosoma X dominante	$X^A X^A$ : enferma	$X^A Y$ : enfermo
	$X^A X^a$ : enferma	$X^a Y$ : normal
	$X^a X^a$ : normal	

En el hombre se da la condición de hemocigoto

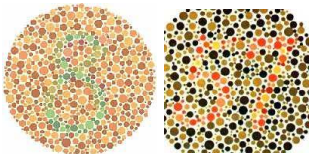
## 2. Herencia ligada al cromosoma X

### 2.1 Daltonismo

El daltonismo o ceguera para los colores, es la incapacidad para diferenciar entre el rojo y el verde y a veces entre el azul y el amarillo. Se debe a un defecto en uno de los tipos celulares sensibles al color en la retina.



Persona con daltonismo ve los colores del semáforo en el mismo tono.



Prueba del daltonismo. Las personas con visión normal del color ven el número 8 y 57, los daltónicos leen el 3 y 35.

## 2. Herencia ligada al cromosoma X

### 2.1 Daltonismo (gen recesivo)

Si ambos progenitores son daltónicos, todos los hijos e hijas son daltónicos

Si la madre es daltónica y el padre normal, todos los hijos varones son daltónicos

**Caso 1**

	$X^d$	$X^d$
$X^d$	$X^d X^d$	$X^d X^d$
Y	$X^d Y$	$X^d Y$

**Caso 2**

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

## 2. Herencia ligada al sexo

### 2.1 Daltonismo (gen recesivo)

Si la madre es portadora y el padre daltónico, la mitad de los hijos y de las hijas son daltónicos.

Si la madre es portadora y el padre normal, la mitad de los hijos varones son daltónicos.

#### Caso 3

	$X^d$	$X$
$X^d$	$X^dX^d$	$X^dX$
$Y$	$X^dY$	$XY$

#### Caso 4

	$X^d$	$X$
$X$	$X^dX$	$XX$
$Y$	$X^dY$	$XY$

## 2. Herencia ligada al cromosoma X

### 2.2 Hemofilia (gen recesivo)

La hemofilia es un trastorno en la coagulación de la sangre que produce hemorragias en quien la padece.

Los genotipos y fenotipos posibles son:

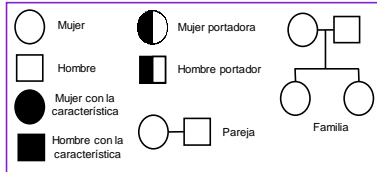
MUJER	HOMBRE
$X^H X^H$ : normal	$X^H Y$ : normal
$X^H X^h$ : normal/portadora	$X^h Y$ : hemofílico
$X^h X^h$ : hemofílica (no nace)	



Afecta fundamentalmente a los varones, ya que las posibles mujeres hemofílicas ( $X^h X^h$ ) no llegan a nacer, pues esta combinación homocigótica recesiva es letal en el estado embrionario.

## 4. Genealogías

La interpretación de las relaciones de parentesco entre los individuos y toda otra información adicional contenida en el pedigrí, se puede visualizar a través de las genealogías, con ello se determina la forma de herencia de una característica o enfermedad familiar.



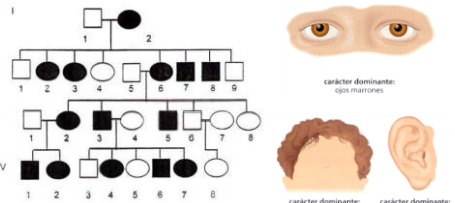
\* Los números romanos I, II, III, etc., indican el número de cada generación.

\* Los números arábigos, 1,2,3, etc., identifican al individuo de cada generación.

## 4. Genealogías

### 4.1 Herencia autosómica dominante

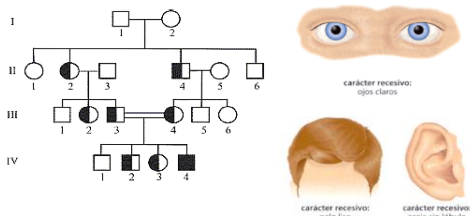
- Corresponde a características dadas en cromosomas autosómicos.
- Estas se presentan en proporciones semejantes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio no se salta generaciones o se presenta en alta frecuencia en la genealogía.



## 4. Genealogías

### 4.2 Herencia autosómica recesiva

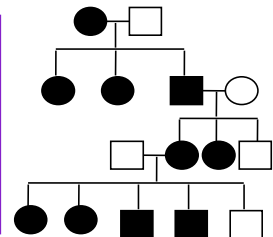
- Corresponde a características dadas en cromosomas autosómicos.
- Estas se presentan en proporciones semejantes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio se salta generaciones o se presenta en baja frecuencia en la genealogía.



## 4. Genealogías

### 4.3 Herencia ligada al cromosoma X dominante

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual X.
- Estas se presentan en proporciones diferentes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio es **más frecuente en mujeres**.
- Se observan en las genealogías en alta proporción. Los hombres afectados transmiten la característica a todas sus hijas y ninguno de sus hijos.

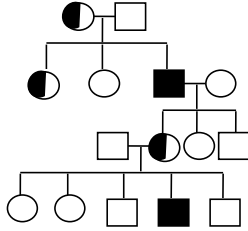


## 4. Genealogías



### 4.4 Herencia ligada al cromosoma X recesiva

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual X.
- Estas se presentan en proporciones diferentes en hombres y mujeres.
- En este tipo de herencia, el carácter en estudio es **más frecuente en varones**.
- Se observa en las genealogías en baja proporción. Las madres afectadas o portadoras transmiten la característica a sus hijos varones.

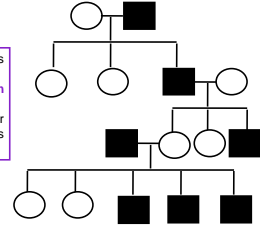


## 4. Genealogías



### 4.5 Herencia holándrica

- Corresponde a características dadas en el cromosoma sexual Y.
- Estas **se presentan solo en varones**.
- Cuando un padre tiene el carácter en estudio, todos sus hijos varones lo presentan.



## 4. Genealogías

### 4.6 Herencia mitocondrial

- Corresponde a características dadas en el material extracromosómico.
- Estas **se transmiten desde las mujeres hacia todos sus hijos e hijas**.
- Cuando una madre está afectada toda su descendencia lo está, en cambio si el padre tiene el carácter en estudio, ninguno de sus hijos ni hijas lo presentan.

