

2. ¿Cómo podemos saber el tipo de herencia?

Caso 1: Cáncer de mama y el gen *BRCA1*

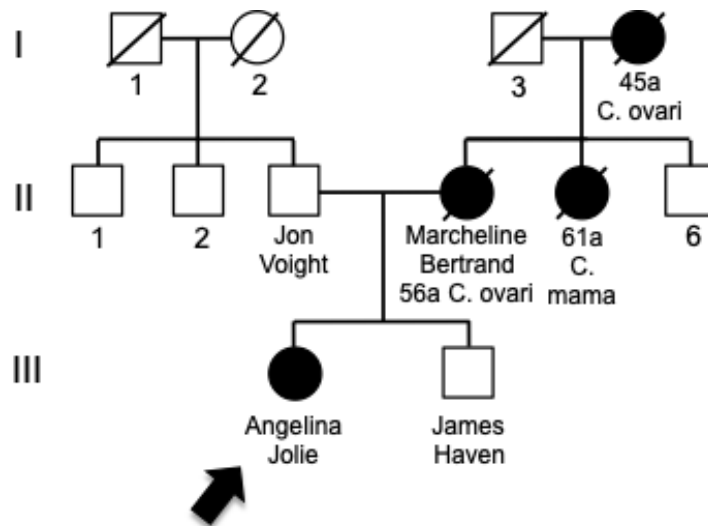
El año 2013 la actriz norteamericana Angelina Jolie hizo público que se había sometido a una doble mastectomía preventiva después de conocer que tenía una mutación al gen *BRCA1*. Dos años después se sometió a una histerectomía (extirpación del útero, los ovarios y las trompas de Falopio). Su madre y su abuela materna murieron de cáncer de ovario a los 56 y 45 años, respectivamente. Además, su tía materna sabía que tenía el mismo gen *BRCA1* defectuoso y murió de cáncer de mama a los 61 años.

Hay cánceres que tienen un componente hereditario, como es el caso de la familia de Angelina Jolie. Uno de los más frecuentes es el cáncer de mama y ovario producido por mutaciones en el gen *BRCA1*, localizado en el cromosoma 17. Este gen es un gen supresor de tumores que cuando es defectuoso aumenta las probabilidades de padecer cáncer de mama en un 70% y cáncer de ovario en un 45%.



a) ¿Qué patrón de herencia presenta esta susceptibilidad a sufrir cáncer de mama y/u ovario?

Usando una nomenclatura adecuada, indicad los genotipos de todos los miembros de la familia de Angelina Jolie representados en el árbol genealógico siguiente. Los individuos oscuros hace referencia a aquellos que tienen el gen *BRCA1* defectuoso.



b) Si l'Angelina Jolie (III.1) hubiese tenido dos hermanos (o hermanas) más, ¿cuál es la probabilidad de que ambos hubieran heredado la mutación al gen *BRCA1*? Justificad la respuesta indicando los cálculos que habéis realizado para obtener el resultado.

2. ¿Cómo podemos saber el tipo de herencia?

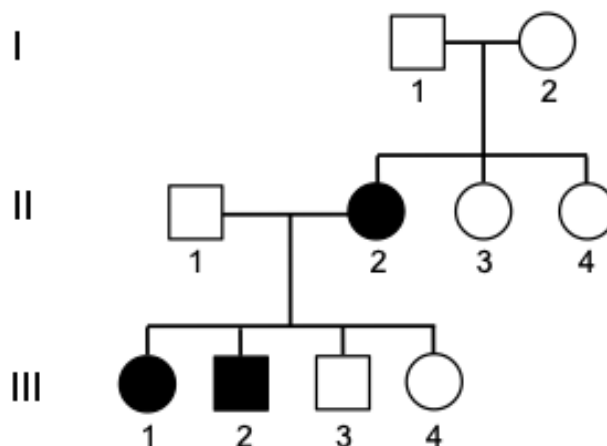
Caso 2: Enfermedad de Günther y vampirismo

En la actualidad, hay muchas series o películas, como *The Vampire Diaries* o *Twilight*, donde aparecen vampiros. El año 1985 el bioquímico canadiense David Dolphin propuso una explicación científica para el vampirismo.



Dolphin observó que el fenotipo de los individuos afectados por la enfermedad de Günther (o porfiria eritropoética congénita) y la descripción de los vampiros en la literatura era muy similar. Estos pacientes eran altos y delgados, con los dientes largos y puntiagudos y además, la luz solar les daña gravemente la piel. La enfermedad de Günther está causada por mutaciones en el gen *UROS*, situado en el cromosoma 10.

a) Dolphin pudo reconstruir el árbol genealógico de una familia de Transilvania (Rumanía) en la que supuestamente se habían registrado casos de vampirismo. El color oscuro señala aquellos individuos que sufren la enfermedad de Günther. ¿Qué patrón de herencia presenta la enfermedad de Günther? Usando una nomenclatura adecuada, indicad los genotipos de todos los miembros del árbol genealógico siguiente.



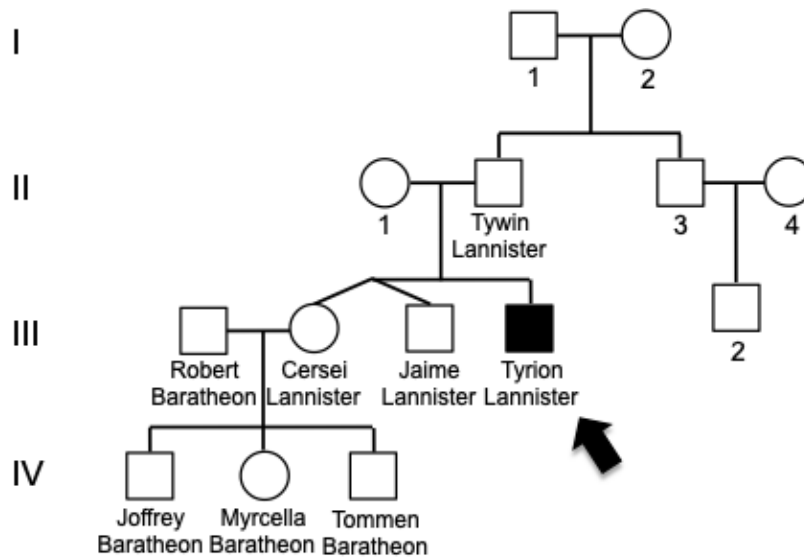
b) Si los individuos II.1 e II.2 tienen dos descendientes más, ¿cuál es la probabilidad de que los dos estén afectados por la enfermedad de Günther? Justificad la respuesta indicando los cálculos que habéis realizado para obtener el resultado.

2. ¿Cómo podemos saber el tipo de herencia?

Caso 3: Tyrion Lannister y acondroplasia

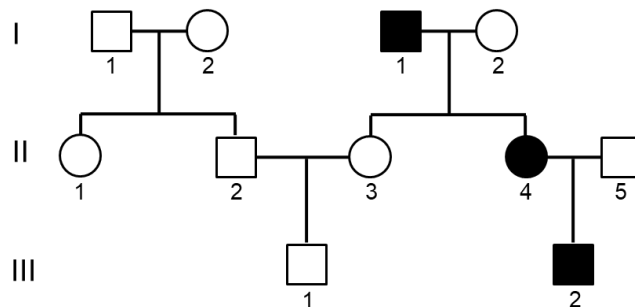
La Casa Lannister está formada por personas altas y mayoritariamente esbeltas. Aun así, entre sus descendientes se encuentra en Tyrion Lannister, quien sufre enanismo. La principal causa del enanismo es el acondroplasia, una enfermedad genética causada por mutaciones en el gen FGF3, localizado en el cromosoma 4.

A continuación se muestra el árbol genealógico de la Casa Lannister



Fuente: https://twitter.com/got_tyrior/status/341241076356636672

Los asesores genéticos que llevan el caso no tienen claro el patrón de herencia, así que deciden consultar en su manual un árbol genealógico de una familia con acondroplasia. El árbol que encuentran es el siguiente:



a) ¿Qué patrón de herencia presenta la acondroplasia? Usando una nomenclatura adecuada, indicad los genotipos de todos los miembros del árbol genealógico anterior.

b) Si Tyrion Lannister tuviera dos descendientes con una pareja de estatura normal, ¿cuál es la probabilidad de que los dos sean afectados? Justificad las respuestas indicando los cálculos que habéis realizado para obtener los resultados.

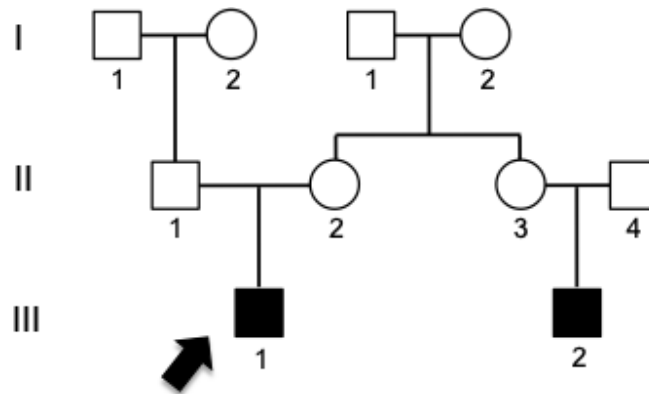
2. ¿Cómo podemos saber el tipo de herencia?

Caso 4: Lorenzo's Oil y adrenoleucodistrofia

El año 1992 se estrenó la película *Lorenzo's Oil* (El aceite de la vida) de George Miller. El protagonista, Lorenzo, es un niño afectado de adrenoleucodistrofia (ALD), una enfermedad hereditaria debido a mutaciones en el cromosoma X que provocan un deterioro progresivo e irreversible del sistema nervioso. Los padres y los abuelos de Lorenzo están sanos, mientras que la hermana de la madre tiene un hijo afectado por la misma enfermedad.



a) ¿Qué patrón de herencia presenta la adrenoleucodistrofia? Usando una nomenclatura adecuada, indicad los genotipos de todos los miembros del árbol genealógico siguiente.



b) Si Lorenzo hubiera tenido un hermano, ¿qué probabilidad hubiera tenido de ser afecto de esta enfermedad? ¿Y si hubiera tenido una hermana? Justificad las respuestas indicando los cálculos que habéis realizado para obtener los resultados.

En el siguiente cuadro, completad primero la fila correspondiente a vuestro caso. Durante la exposición de cada grupo, tenéis que añadir la información restante.

	Enfermedad	Tipo de herencia	Cálculo de probabilidad que se ha planteado
Caso 1			
Caso 2			
Caso 3			
Caso 4			