



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

#230086513

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

Q.F.B: YENI CANALES HERNANDEZ

GENETICA HUMANA

21/08/20

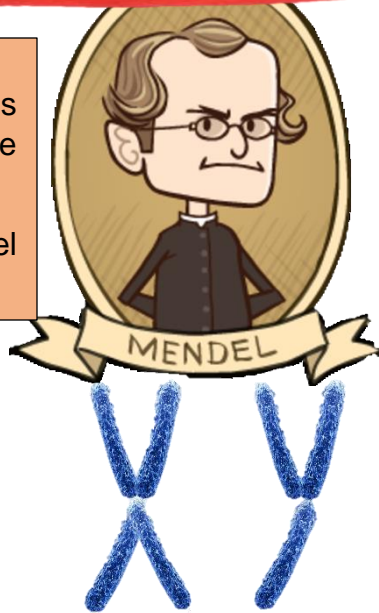
TAPACHULA, CHIAPAS

GENETICA HISTORIA

1866

El monje austriaco Gregor Mendel describe las leyes básicas de la genética a partir del estudio de guisantes.

Su obra no será tomada en cuenta hasta principios del siglo XX.



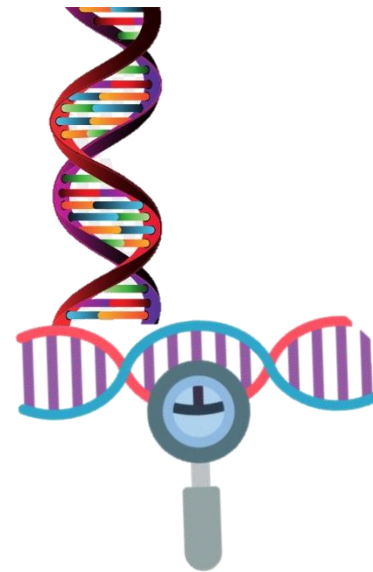
1914-16

Experimentos con moscas del vinagre demuestran que los genes se encuentran en los cromosomas.



1942

El estudio de bacterias revela que los genes están formados por ADN, que se encuentra en el núcleo de las células.



1953

James Watson y Francis Crick descubren cómo está hecha la molécula de ADN. Con forma de doble hélice (o dos escaleras de caracol entrelazadas), resulta ser de una simplicidad sorprendente: toda ella está formada con sólo cuatro piezas.

Años 70

Los científicos descubren cómo cortar y pegar fragmentos de ADN, lo que abre la vía a la ingeniería genética. El científico español Ángel Pellicer, afincado en Estados Unidos, tiene un papel destacado en las investigaciones.

Años 80

Los científicos empiezan a identificar genes que causan enfermedades concretas. El cáncer es una de las primeras que se investigan. Dos científicos españoles están entre los pioneros: Mariano Barbacid y Manuel Perucho.

1990

Empieza formalmente el proyecto Genoma Humano.

1996

Nace la oveja "Dolly", primer mamífero clónico.

Años 90

Se generalizan los cultivos de plantas transgénicas.

1998

El genoma se privatiza: la empresa Celera anuncia que pretende tener el genoma humano descifrado en el 2001.

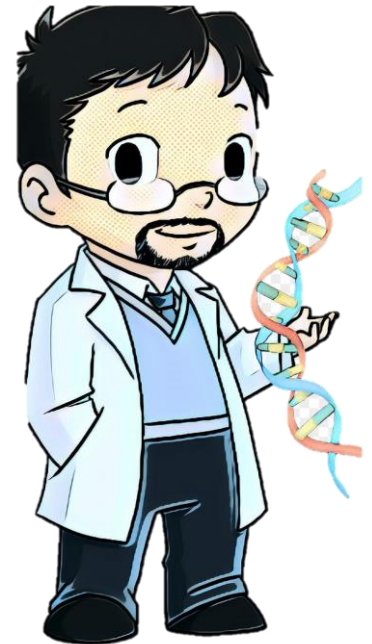
Genética y genómica en medicina, El futuro

La llave al diagnóstico de enfermedades

En el año 2000, se anunció por vez primera este hito: la mayor parte del genoma humano había sido secuenciado. Tres años después, el Proyecto Genoma Humano lograba secuenciar la cadena de ADN completa

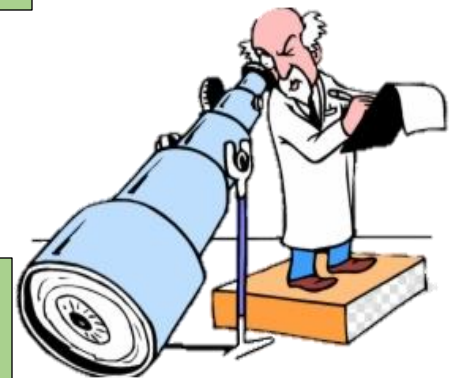
Si bien los genes no tienen como función causar enfermedades, fueron los defectos genéticos asociados a distintas enfermedades los que principalmente sirvieron de marcadores para catalogar los genes correspondientes

Las enfermedades genéticas son reconocidas como una de las principales en las categorías de enfermedades humanas



La Medicina Genómica permite conocer la cartografía del genoma humano proporciona una valiosa información a tener en cuenta a la hora de detectar genes implicados en ciertas enfermedades. Esto conlleva a que en la actualidad nos centremos más en la predicción de patologías que en la prevención, por lo que la tendencia es que en el futuro la Medicina Genómica acabe desbancando a la Medicina Preventiva.

Así pues, los adelantos tecnológicos en relación al conocimiento del genoma humano han llevado al surgimiento de la terapia génica. La terapia génica se basa en la aplicación de la tecnología del ADN recombinante (Ingeniería Genética) para modificar el gen defectuoso o reemplazarlo por el gen normal, de manera permanente, o bien silenciar genes



La mayor eficacia de la secuenciación de ADN abre la posibilidad de analizar un gran número de genomas individuales y transcriptomas, de proteomas completos de referencia y metabolomes que están dentro del alcance utilizando potentes técnicas de análisis basadas en cromatografía, espectrometría de masas y resonancia magnética nuclear.

Actualmente se propone la medicina sistémica como futuro de la medicina genómica.

genoma humano y las bases cromosómicas

En los seres humanos tenemos: 22 pares de cromosomas autosomas. 2 pares de cromosomas sexuales que son: XX en las mujeres. XY en los hombres

Cromosomas homólogos: Es el par de cromosomas que tiene la misma forma e igual información genética.

Genética molecular

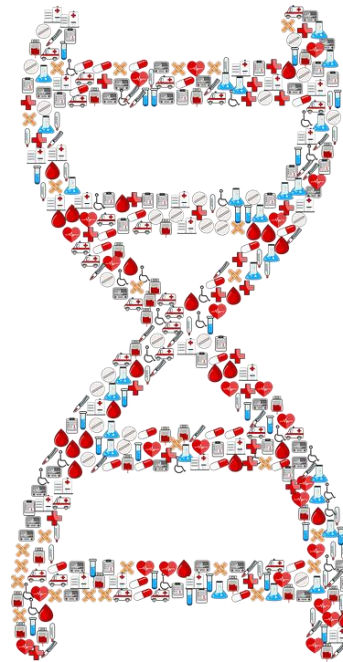
Genes: son la unidad básica de la herencia. Es una secuencia de ADN cromosómico necesaria para la elaboración de una proteína o un ARN funcional. Están formados por ADN, contenidos dentro de los cromosomas en forma lineal en posiciones específicas llamadas locus.



Composición del ADN Está compuesto por una azúcar (la desoxirribosa). Un fosfato, bases púricas (adenina y guanina), bases pirimidicas (citosina y timina)

La estructura del ADN permite:

1. La transmisión exacta de la información genética de la célula madre a las células hijas y de una generación a otra
2. Especifica la secuencia de aminoácidos de las proteínas.



Tipos de ADN

Simple o de cadena única: es el ADN cuya secuencia de nucleótidos esta repetido una vez o pocas veces. Son los encargados de codificar proteínas.

ADN repetitivo: sus secuencias de nucleótidos se repiten varias veces sin variación. Participa en el mantenimiento de la estructura cromosómica.

ADN repetitivo disperso: las secuencias de nucleótidos se repiten aisladamente varias veces sin variación. Puede ser:

1. Elementos dispersos cortos (SINES): ejemplo: familia de genes ALU. Es un fragmento de ADN de aproximadamente 300 pares de bases que con ligeras variaciones puede encontrarse en un gran número de lugares en el genoma. Se identificaron mediante la endonucleasas Alu. Son las secuencias móviles más abundantes del genoma humano (3%). Derivan probablemente del gen 7SL ARN, que forma parte del complejo ribosomal.
2. Elementos dispersos largos (LINES): ejemplo familia de genes LI. Son fragmentos más largos y se asocian a mutaciones

ADN repetitivo satélite: son diferentes grupos de repeticiones de ADN que se agrupan en áreas específicas en dirección cabeza-cola.

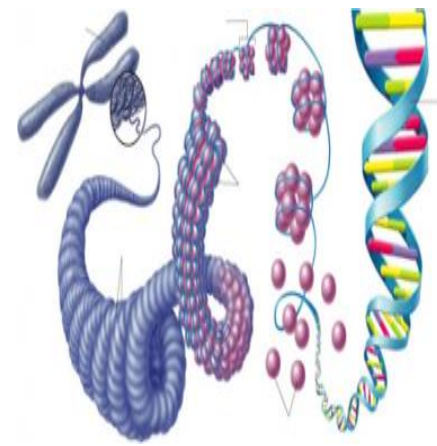
Ejemplo: en los brazos largos del cromosoma 1, 9, 16, Y

Familia de genes: muchos genes pertenecen a familias de secuencias de ADN estrechamente relacionadas, que se reconocen como tales debido a la similitud de la secuencia de nucleótidos de los mismos genes o de la secuencia de aminoácidos de los polipéptidos codificados. (Ejemplo de familias de genes:

1. Los genes de las alfa y beta hemoglobina.

2. Los genes del grupo OR: son los factores de recepción olfatoria que incluyen más de 350 genes. Pseudogenes: las secuencias de ADN que muestran una gran similitud con genes conocidos pero que carecen de función se denominan pseudogenes; existen muchos miles de Pseudogenes relacionados con numerosos genes y familias de genes distintos.

Los Pseudogenes son de dos tipos generales, procesados y no procesados.



Funciones de los ácidos nucleicos

Replicación del ADN: es la creación de una cadena de ADN complementaria idéntica a la original, mediante la ruptura de los puentes de hidrogeno que las mantiene unidas.

Este proceso consta de 3 etapas.

1ra etapa: desenrollamiento y apertura de la doble hélice en los puntos de origen. Primero: intervienen las helicasas que facilitan el desenrollamiento Segundo: actúan las girasas y topoisomerasas que eliminan la tensión generada por la torsión en el desenrollamiento. Tercero: actúan las proteínas SSBP que se unen a las hebras molde para que no vuelva a enrollarse

. 2da etapa: síntesis de dos nuevas hebras de ADN -actúan las ADN polimerasas para sintetizar las nuevas hebras. -Las ADN polimerasas I y III, que se encargan de la replicación y corrección de errores -Actúa la ADN polimerasa II, corrigiendo daños causados por agentes físicos -La cadena 3'-5' es leída por la ADN polimerasa III sin ningún tipo de problemas (cadena conductora). En la cadena 5'-3' no puede ser leída directamente, esto se soluciona leyendo pequeños fragmentos (fragmentos de Okazaki). Esta es la hebra retardada, llamada de esta forma porque su síntesis es más lenta.

3ra etapa: corrección de errores

*La enzima principal que actúa es la ADN polimerasa III, que corrige todos los errores cometidos en la replicación Intervienen otras enzimas como: × Endonucleasas que cortan el segmento erróneo.

ADN polimerasas I que rellenan correctamente el hueco.

Tipos de ARN:

ARN mensajero (ARNm): lleva la información del ADN desde el núcleo a la célula ARN de transferencia

(ARNt): toma del citoplasma los aminoácidos para formar la proteína ARN ribosomal

(ARNr): está en el ribosoma e interviene en el ensamblaje de los aminoácidos. Enzimas de transcripción:

ARN polimerasas I, II y III Factores generales de transcripción Factores específicos de transcripción Amplificadores Activadores Represores