

GENETICA HUMANA

División celular Gametogénesis y fecundación humanas

- Las células germinales humanas primordiales pueden reconocerse hacia la cuarta semana de desarrollo fuera del embrión propiamente dicho, en el endodermo de la vesícula vitelina.
- La meiosis femenina se inicia en un momento determinado durante la vida fetal incipiente en un número limitado de células. Por el contrario, la meiosis masculina se va iniciando de manera continuada en muchas células de una población celular durante de la vida adulta del varón.
- La meiosis humana de manera directa, Las sucesivas etapas de la meiosis en la mujer se producen en el ovario fetal, en el ovocito cuando se acerca la ovulación y después de la fecundación.
- **Espermatogénesis:** Los espermatozoides se forman en los túbulos seminíferos de los testículos una vez alcanzada la madurez sexual. Los túbulos están revestidos con espermatogonias, que se encuentran en diferentes estados de diferenciación
- **Fecundación** La fecundación es seguida por la finalización de la meiosis con la formación del segundo corpúsculo polar

Importancia médica de la mitosis y la meiosis

- Desde el punto de vista biológico, la mitosis y la meiosis son importantes porque garantizan la constancia del número de cromosomas de una célula a su progenie, y de una generación a la siguiente.
- La importancia médica de estos procesos se basa en los errores de la división celular que pueden provocar la formación de un individuo o una línea celular con un número anómalo de cromosomas y, por tanto, con una cantidad anómala de material genómico
- La no disyunción meiótica, especialmente en la ovogénesis, es el mecanismo mutagénico más frecuente en nuestra especie, responsable de una proporción apreciable
- La no disyunción mitótica también puede producir enfermedades genéticas. Si se produce no disyunción en las primeras etapas posfecundación, en el embrión o en los tejidos extraembrionarios como la placenta

El genoma humano: estructura y función de los genes

- El conocimiento de la estructura y la función de los genes y los cromosomas a nivel molecular. Recientemente, como resultado directo del Proyecto Genoma Humano, este conocimiento se ha visto complementado por la comprensión detallada de la organización del genoma humano a nivel de su secuencia de DNA.
- Las estimaciones actuales indican que el genoma contiene alrededor de 25.000 genes, pero esta cifra sólo representa una indicación de los niveles de complejidad que alcanza la descodificación de esta información digital.
- Los genes se localizan en todo el genoma, pero tienden a agruparse en algunas regiones y en algunos cromosomas, mientras que son relativamente escasos en otras regiones y en otros cromosomas
- Las secuencias de nucleótidos adyacentes aportan las señales moleculares de «inicio» y «terminación» para la síntesis de mRNA transcrito del gen