



**Francisco Javier Pérez López**

**HUGO NAJERA MIJANGOS**

**“CONCEPTOS DE GENETICA HUMANA”**

**Materia: GENETICA HUMANA**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**Grado: 2<sup>a</sup> semestre**

Comitán de Domínguez Chiapas a 19 de febrero de 2021

# Genética humana

Genetics

## Historia de la genética

La Genética es la ciencia que estudia los fenómenos de la herencia y la variación.

Estos fenómenos son complejos, y su análisis experimental sólo fue fructífero a partir del momento en que se contó con un marco conceptual adecuado, que fue provisto por el monje austríaco Juan Gregorio Mendel (1822-1884), aunque sus concepciones permanecieron sin uso hasta su redescubrimiento en el año 1900.

La Genética Humana tardó también mucho tiempo en establecerse sobre bases sólidas; tanto es así que recién en 1956 se comprobó fehacientemente el número de cromosomas de la especie humana, que es 46.

En 1944, la genética tenía ya un recorrido importante, iniciado con las propuestas del grupo de Morgan sobre el papel de los cromosomas en la transmisión de los caracteres hereditarios, con la elección trascendental de la mosca *Drosophila* como protagonista.

El año en que oficialmente nació la Facultad de Ciencias de la Universidad de Murcia.

1983: Nace la facultad de biología. se cartografía el primer gen de una enfermedad humana mediante marcadores de ADN polimórficos

## Gen

A partir de los experimentos de Gregor Mendel fue posible postular la existencia de factores heredables, responsables de transmitir las características de una especie de generación en generación.

Factores heredables posteriormente identificados como genes.

Desde el punto de vista mendeliano, un gen es una unidad de herencia que determina una característica fenotípica.

En 1909, el físico británico Archibald Garrod fue el primero en sugerir que los genes dictan los fenotipos por medio de enzimas que catalizan procesos químicos específicos en una célula.

La biología celular define gen como una unidad de información determinada por una secuencia específica de nucleótidos que se halla en un sitio particular de un cromosoma.

## Cromosoma

Se encuentran en forma de hilos delgados y muy largos constituidos por una cromátide, pero durante la división celular, estas moléculas se duplican quedando constituidas por dos cromátides hermanas.

Consiste en dos brazos (denominados corto o "p" y largo o "q") unidos por una constricción primaria llamada centrómero.

Clasificación según su localización

- Metacéntrico: cuando el centrómero divide al cromosoma a la mitad y los brazos p y q se visualizan del mismo tamaño.
- Submetacéntrico: cuando el centrómero se observa de tal manera que es fácil diferenciar el brazo corto del brazo largo.
- Acrocéntrico: sólo se observa una pequeña porción del brazo corto (satélites).

## Cariotipo

Es la organización de los cromosomas de acuerdo con el tamaño y la posición del centrómero.

Importante porque el cariotipo permite examinar cada par cromosómico en busca de alteraciones numéricas o estructurales.

## Fenotipo

El fenotipo está determinado inicialmente por el genotipo, o por la identidad de los alelos, los cuales, individualmente, cargan una o más posiciones en los cromosomas.

Expresión observable del genotipo, como rasgo morfológico, bioquímico o molecular.

Algunos fenotipos están determinados por los múltiples genes, y además influenciados por factores del medio ambiente.

## Genoma

A es el conjunto de todo el DNA contenido en un organismo o célula, que incluye tanto el DNA que constituye los cromosomas del núcleo y el DNA mitocondrial.

El genoma humano es la información genética y constituye el sustrato de un Proyecto de Investigación Internacional cuyo objetivo inicial fue completar la secuenciación del DNA que lo constituye.

## Bibliografía

Eduardo Esparza-García, 1. A.-C.-M. (2017). Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. *Revista Mexicana de Pediatría* , 2-5.

Matínez, S. T. (2015). Siglo de oro de la Genética . *Revista Eubacteria* , 3-7.

tecnología, M. d. (2002). Los genes . *Las ciencias del mundo contemporáneo* , 3-14.