Universidad Del Sureste

Campus Comitán

Licenciatura: **Medicina Humana**

Tarea: **cuadro sinóptico**

Materia: **Genética humana**

Docente: **Nájera Mijangos Hugo**

Grado: **3° semestre**

Alumnos: **Rojas Torres Viviana Edith**

Historia de la genética

genética

Disciplina científica que estudia el significado, propiedades y función del material genético.

La historia de la investigación genética comenzó con Gregor Mendel al “padre de la genética”

Sus experimentos le llevaron a concebir dos generalizaciones que después serían conocidas como Leyes de Mendel de la herencia o herencia mendeliana.

GEN

Unidad física y funcional que ocupa una posición específica en el genoma

- Gen Constitutivo: Gen que está siempre activo. Su expresión es función de la interacción de la RNA polimerasa con el promotor, sin regulación adicional.
- Gen Estructural: Genes que se transcriben en mRNA, rRNA y tRNA.
- Gen Letal: Gen que produce la muerte del individuo.
- Gen Regulatorio: Genes involucrados en la activación ó inhibición de la transcripción de genes estructurales.
- Gen Reportero: Gen cuyo producto es fácilmente detectable. Ej. cloranfenicol transacetilasa.
- Gen Represor: Gen regulatorio cuyo producto es una proteína que controla la transcripción de un operón particular.
- Gen Supresor: Gen que revierte la expresión fenotípica de mutaciones causadas por cambios en otros genes.
- Gen Supresor de Tumor: Gen que codifica para producto que normalmente funciona suprimiendo la división celular. Mutaciones en este gen son responsables de la activación de la división celular y formación de tumores.

El botánico danés Wilhelm Johansen acuñó la palabra “gen” “GEN” en danés y alemán) en 1909 para describir estas unidades físicas y funcionales fundamentales de la herencia. Guillermo Bateson acuñó en 1905 la genética del término del gen de la palabra

CROMOSOMA

fragmentos largos en formas de hebra presentes en la cromatina. Los cromosomas son elementos que constituyen al ADN de una célula y estos a su vez están organizados en una estructura llamada cariotipo

fueron descubiertos en células vegetales a finales del siglo XIX por los científicos Karl Wilhelm von Nägeli (Suiza) y Edouard Van Benenden (Bélgica), de manera independiente, y su nombre proviene justamente de las tinturas empleadas para poder observarlos (del griego: chroma, “color”, y soma, “cuerpo”).

- Cromosoma Acéntrico: Cromosoma ó fragmento de cromosoma sin centrómero y se pierde en la división celular.
- Cromosoma Acrocéntrico: Cromosoma con centrómero localizado muy cercano al extremo. Los cromosomas humanos 13,14,15,21 y 22 son acrocéntricos.
- Cromosoma Di céntrico: Cromosoma con dos centrómeros.
- Cromosomas Gigantes: Cromosomas que no se separan después de la replicación. Se encuentran alineados y presentan un patrón característico de bandas (puffs) e interbandas. Las bandas corresponden a sitios activos en transcripción.
- Cromosomas Homólogos: Cromosomas que se aparean durante la meiosis. Poseen igual longitud, posición del centrómero y comparten los mismos genes. Excepción: heterocromosomas X e Y que no comparten las características anteriores, pero sí se consideran homólogo por aparearse en la meiosis.
- Cromosomas Metacéntricos: Cromosomas con centrómero en posición media.
- Cromosomas no Homólogos: Cromosomas que no se aparean durante la meiosis. Poseen diferente longitud, posición de centrómero y no comparten los mismos genes. Ejemplo: en seres humanos el cromosoma 1 con cualquier otro cromosoma diferente.
- Cromosomas Plumulados: Son grandes cromosomas meióticos que se encuentran en una activa síntesis de RNA en oocitos de anfibios.
- Cromosomas Politécnicos: Ver cromosomas gigantes.
- Cromosomas Sexuales: Cromosomas que son diferentes en los dos sexos y que están implicados en la determinación del sexo. Ej. cromosomas X e Y en humanos. involucrados en la determinación del sexo
- Cromosoma Telocéntrico: Cromosoma en el cual el centrómero está localizado en su extremo

CARIOTIPO

es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por convenio, que describe las características de sus cromosomas.

Lewinsky fue el primero en dar una definición a cariotipo como el aspecto fenotípico de los cromosomas somáticos, en contraste con su contenido de genes. Este concepto siguió siendo estudiado con los trabajos de Darlington y White

- En 1912, Hans von Winiwarter demostró que el hombre tenía 47 cromosomas en espermatogonia y 48 en oogonia,
- 1922 von Winiwarter no estaba seguro si el número cromosómico del hombre era 46 o 48.
- 1950 que fue cuando se dio como generalmente aceptado que el cariotipo de hombre incluye solo 46 cromosomas.

FENOTIPO

las cualidades físicas observables en un organismo, incluyendo su morfología, fisiología y conducta a todos los niveles de descripción. Las propiedades observables de un organismo.

Genotipo

La clase de la que se es miembro según el estado de los factores hereditarios internos de un organismo, sus genes y por extensión su genoma. El contenido genético de un organismo.

1903 Wilhelm Johansen Creó los términos fenotipo y genotipo, usándolos primero en su artículo ("Sobre la herencia en la sociedad y en líneas puras") y en su libro Arvelighedslærens Elementer introdujo el término gen.

GENOMA

Contenido total de material genético de una célula u organismo

El término fue acuñado en 1920 por Hans Winkler, profesor de Botánica en la Universidad de Hamburgo, Alemania, como un acrónimo de las palabras 'gene' y 'cromosoma

1995: se completan las primeras secuencias completas de genomas de organismos: se trata de las bacterias Haemophilus influenzae y Mycoplasma genitalium

- 1999 Primer cromosoma humano completo: el 22.
- 2003, el 24 de abril se completa la secuencia del genoma humano.