



Universidad del Sureste
Campus Comitán de Domínguez Chiapas
Licenciatura en Medicina Humana

Tema: Mapas Conceptuales.

Nombre del alumno: José Alberto Cifuentes Cardona.

Grupo: "B" Grado: Primer Semestre.

Materia: Biología del Desarrollo.

Nombre del profesor: Dr. Natanael Ezri Prado Hernández.

Comitán de Domínguez Chiapas a 11 de septiembre del 2021

REGULACIÓN GÉNICA

LA EXPRESIÓN GENÉTICA PUEDE REGULARSE EN DISTINTOS NIVELES:

- (1) Pueden transcribirse distintos genes.
- (2) El ADN que se transcribe de un gen puede procesarse de manera selectiva para regular cuáles ARN llegarán al citoplasma para convertirse en ARN mensajeros (ARNm).
- (3) Los ARNm pueden experimentar traducción selectiva.
- (4) Las proteínas que se sintetizan a partir de los ARNm pueden tener distintas modificaciones.

Transcripción

Punto regulador clave para muchos genes. Grupos de proteínas del factor de transcripción se fijan a secuencias específicas del ADN cerca de un gen y promueven la transcripción en un ARN

Dichos genes son contenidos en un complejo de ADN y proteínas llamado CROMATINA. La unidad estructural básica de la cromatina es el NUCLEOSOMA, que mantiene enrollado al ADN para que no pueda transcribirse. HETEROCROMATINA Estado INACTIVO. La cromatina se encuentra muy enrollada en una cadena de ADN. EUCROMATINA Estado ACTIVO. Se forma cuando se desenrolla la cromatina para que ocurra la transcripción del ADN.

Codón de terminación de la traducción.

Región 3 No Traducida Incluye una secuencia que permite la estabilización de ARNm. Las regiones 5 y 3 de un gen se especifican en relación con el ARN transcrito a partir de él. Por tanto, el ADN se escribe a partir del extremo 5 a 3. La ARN polimerasa se une a la región promotora que normalmente contiene secuencia TATA, también llamada CAJA TATA. Dicha unión requiere de FACTORES DE TRANSCRIPCIÓN:

DOMINIO TRANSACTIVADOR Se une a un promotor y activa o inhibe la transcripción del gen

Los genes se encuentran dentro de las cadenas de ADN y poseen:

EXONES Regiones que pueden traducirse en proteínas.

INTRONES Regiones no traducible.

REGIÓN PROMOTORA Se une a la ARN polimerasa para comenzar la transcripción.

SITIO DE INICIO DE LA TRANSCRIPCIÓN Designa el primer aminoácido de la proteína.

Traducción

Tiene lugar en el citoplasma celular y para ello es necesario en ARN que acaba de salir del núcleo celular procedente de la transcripción. Se sintetiza en el ribosoma en unidad mayor y menor. El ribosoma se acopla a la molécula de ARNm y comienza a leerla de tal forma que cada 3 bases nitrogenadas coloca un ARN transferente totalmente complementario, el cual está asociado a un aminoácido, así sucesivamente se va leyendo toda la molécula del ARNm con el fin de ir generando aminoácidos complementarios a la cadena y generar finalmente la proteína.

Tiene lugar en el citoplasma celular y para ello es necesario en ARN que acaba de salir del núcleo celular procedente de la transcripción. Se sintetiza en el ribosoma en unidad mayor y menor. El ribosoma se acopla a la molécula de ARNm y comienza a leerla de tal forma que cada 3 bases nitrogenadas coloca un ARN transferente totalmente complementario, el cual está asociado a un aminoácido, así sucesivamente se va leyendo toda la molécula del ARNm con el fin de ir generando aminoácidos complementarios a la cadena y generar finalmente la proteína.

Los factores parácrinos funcionan a través de vías de transducción de señales y contienen una molécula señalizadora (ligando) y un receptor. Un receptor se activa con un ligando específico. La activación requiere la capacidad de fosforilar otras proteínas mediante una CINASA, esto crea una cascada de actividad enzimática entre las proteínas que activa un FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN para empezar la expresión génica.

Es necesaria entre las células para la inducción, para que la competencia responda y se dé un diálogo de las células inductoras con las inducidas por medio de:

- INTERACCIONES PARÁCRINAS Participan factores difusibles.
- INTERACCIONES AUTOCRINAS Intervienen factores no difusibles.

Señalización Celular

GAMETOGENÉISIS

Espermatogénesis

Ovogénesis

Célula Germinal

MITOSIS

Célula Germinal

Espermatogonia

Ovogonia

1 fase de proliferación

Espermatocito I
46 XY

Ovocito I
46 XX

2 fase de crecimiento

I división meiótica

Espermatocito II
23 Y

Espermatocito II
23 Y

Ovocito II
23 XX en un folículo maduro

3 fase de maduración

II división meiótica

23 X

23 X

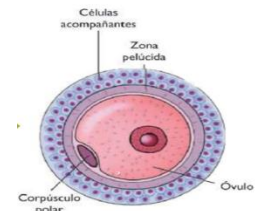
23 Y

23 Y

El ovocito es liberado y es fecundado por el espermatozoide.

Espermatozoide Haploide

Ovocito Haploide



4 DIFERENCIACIÓN





ABORTO

Interrupción del embarazo antes de las 22 semanas de gestación o antes que el feto alcance 500 gramos de peso

Según GPC

Amenaza

Se define como la presencia de sangrado trasvaginal, que puede estar acompañado o no de dolor abdominal, así como ausencia de dilatación cervical antes de la semana 22 de gestación.

Tipos

Espontaneo

- Perdida de la gestación antes de las 20 semanas.
- Causa más común fallas cromosómicas.

Inducido

- Resultante de maniobras practicadas para interrumpir el embarazo.

Terapéutico

- Justificado por razones médicas.

Inevitable

- Se inicia de manera clínicamente objetivable el proceso de la expulsión del embrión del útero.

Diferido

- No hay actividad cardíaca, no se visualiza el embrión a pesar de que sea un embarazo viable.
- Se produce sin que haya hemorragia y dolor.

Prevención

- Toda paciente que planea embarazarse y la embarazada deben recibir suplementos vitamínicos.
- Control Prenatal.

Detección.

- El sangrado vaginal durante las primeras 20 a 22 semanas de gestación, con o sin dolor lumbopélvico y cérvix cerrado, se conoce como amenaza de aborto involuntario.
- una vez la dilatación del cuello uterino a iniciado el aborto es inevitable.
- asesorar a la paciente con la evolución del sangrado

Pronostico

- Se recomienda realizar USG en mujeres con sospecha de amenaza de aborto, para determinar el sitio y la viabilidad del embarazo (identificar actividad cardíaca fetal, saco gestacional, saco vitelino y polo fetal.

- Se recomienda repetir el estudio ultrasonográfico con un intervalo de 7 a 10 días, cuando existan marcadores ultrasonográficos de mal pronóstico o embarazo con viabilidad incierta.

Tratamiento.

- Se sugiere usar progesterona para evitar la urgencia y procedimientos médicos innecesarios, además de la tranquilidad de la paciente.

- Se sugiere el reposo absoluto, hasta 48 horas, tras el cese del sangrado, suplementar con ácido fólico, uso de sedante, el tratamiento hormonal con la administración de una dosis de gonadotropina coriónica humana (GCH) hasta la semana 12, y 17 α -hidroxiprogesterona después de la semana 12.

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Numéricas

SON LA CAUSA IMPORTANTE DE DEFECTOS AL NACIMIENTO Y ABORTOS ESPONTÁNEOS.

Las anomalías del número de cromosomas pueden originarse durante la división meiótica o la mitótica.

En la meiosis dos miembros de un par de cromosomas homólogos de ordinario se separan durante la primera división meiótica, de tal modo que cada célula hija recibe un miembro de cada par.

En ocasiones, no obstante, no ocurre la separación (no disyunción) y los dos miembros del par se desplazan hacia una célula.

Como consecuencia de la no disyunción cromosómica, una célula recibe 24 cromosomas en tanto la otra recibe 22, y no los 23 normales. Cuando en el momento de la fecundación un gameto que tiene 23 cromosomas se une a otro que tiene 24 o 22 cromosomas, se obtiene un nuevo ser que puede tener ya sea 47 cromosomas (trisomía) o 45 cromosomas (monosomía).

En ocasiones los cromosomas se rompen y partes de un cromosoma se unen a otro. Estas translocaciones pueden ser balanceadas.

Por ejemplo, las translocaciones desbalanceadas entre los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 durante la primera o la segunda divisiones meióticas dan origen a gametos con una copia adicional del cromosoma 21, una de las causas del síndrome de Down.

TRISOMÍA 21 (SÍNDROME DE DOWN)

Retraso del crecimiento, grados variables de discapacidad intelectual, anomalías craneofaciales como fisuras palpebrales oblicuas, pliegues epicánticos (redundancia cutánea en el ángulo palpebral interno), aplanamiento facial y pabellones auriculares pequeños, defectos cardíacos e hipotonía.

TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS)

Discapacidad intelectual, defectos cardíacos congénitos, pabellones auriculares de implantación baja y flexión de dedos y manos. Además, los pacientes a menudo presentan micrognatia, anomalías renales, sindactilia y malformaciones del sistema esquelético.

TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU)

Discapacidad intelectual, holoprosencefalia, defectos cardíacos congénitos, sordera, labio y paladar hendidos, y defectos oftálmicos como microoftalmía, anoftalmía y coloboma.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Sólo se identifica en varones y suelen detectarse mediante amniocentesis, son esterilidad, atrofia testicular, hialinización de los túbulos seminíferos y, por lo general, ginecomastia.

SÍNDROME DE TURNER

Con un cariotipo 45,X, es la única monosomía compatible con la vida. 98% de todos los fetos con el síndrome se aborta de manera espontánea. Tienen aspecto femenino inconfundible, ausencia de ovarios (**disgenesia gonadal**) y talla baja, cuello alado, linfedema en extremidades, deformidades esqueléticas y tórax amplio con hipertelorismo mamario.

SÍNDROME DE TRIPLE X

No se diagnostican por sus características físicas discretas. Sin embargo, a menudo estas niñas tienen problemas del lenguaje y la autoestima. Cuentan con dos cuerpos de cromatina sexual en sus células.

Estructurales

Las anomalías cromosómicas estructurales, que afectan a uno o más suelen derivar de la rotura de un cromosoma.

El resultado de la rotura depende de lo que ocurre con los segmentos desprendidos. En algunos casos, el segmento roto de un cromosoma se pierde, y el neonato con una deleción parcial del cromosoma desarrolla anomalías.

Las microdeleciones, que afectan sólo a pocos genes contiguos, pueden generar un síndrome por microdeleción o un síndrome por genes contiguos.

-Ejemplo de una microdeleción ocurre en el brazo largo del cromosoma 15 (15q11-15q13) (Nota: los cromosomas tienen un brazo largo, que se designa "q", y un brazo corto, que se denomina "p", según la posición de su centrómero).

Mutaciones

Síndrome de *cri du chat*.

Los neonatos afectados tienen un llanto similar al maullido de un gato, microcefalia (cabeza pequeña), discapacidad intelectual y cardiopatía congénita.

Síndrome de Angelman.

Microdeleción ocurre en el cromosoma materno. Los niños padecen discapacidad intelectual, no pueden hablar, muestran un desarrollo motor deficiente y tienden a cursar con periodos espontáneos y prolongados de risa.

Síndrome de Prader-Willi.

Microdeleción ocurre en el cromosoma paterno. Los individuos afectados se caracterizan por hipotonía, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo y criptorquidia.

síndrome de Miller-Dieker

Otros síndromes de genes contiguos pueden heredarse de cualquiera de los padres, (lisencefalia, retraso del desarrollo, crisis convulsivas, y anomalías cardíacas y faciales que derivan de una deleción 17p3).

síndrome de X frágil

Si bien se han definido sitios frágiles numerosos constituidos por repeticiones CGG, sólo los existentes en el gen FMRI del brazo largo del cromosoma X (Xq27) se han correlacionado con una alteración del fenotipo denominada.

Muchas malformaciones congénitas en el humano son hereditarias y algunas muestran un patrón claro de herencia mendeliana. Muchos defectos congénitos pueden atribuirse en forma directa a un cambio de la estructura o la función de un solo gen, de donde deriva el concepto de mutación de gen único.

REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA.

Moore CM, Best RG. *Chromosomal genetic disease: structural aberrations*. Encyclopedia of life sciences. 2001. Nature Publish Group