

Universidad Del Sureste
Tapachula, Chiapas

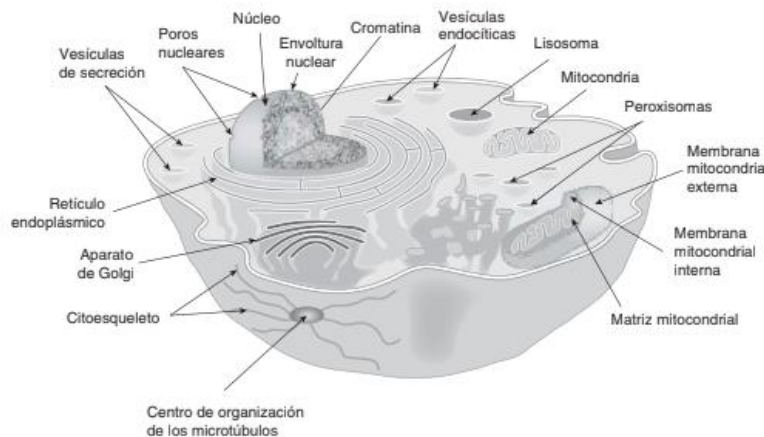
Conceptos Básicos de Genética
Dana Paola Vazquez Samayoa

3er Semestre
Dr. Guillermo Del Solar Villarreal

Conceptos Básicos de Genética

Introducción

Los seres humanos estamos hechos por millones de células eucariotas específicamente y todas ellas tienen la misma función dado a los organelos que tiene desde la membrana celular que sirve de barrera y cuidado para los lados externo e interno para entrada y salida de compuestos. Dentro de la célula se encuentra el citoplasma que es un líquido acuoso que ayuda al mantenimiento de todos los organelos y donde se llevan a cabo procesos bioquímicos acompañado de un citoesqueleto formado por fibras de actina, microtúbulos y filamentos intermedios, es un punto de anclaje como el retículo endoplasmático que sirve como una vesícula secretora y el aparato de Golgi donde se llevan a cabo el proceso de producción de proteínas de membrana de las cuales la mayor parte son secretadas, los lisosomas encargados de la degradación de las proteínas externas y organelos dañados y los peroxisomas que hacen el proceso oxidativo. Las células también cuentan con muchas mitocondrias la cual tiene toda la energía; contiene su propio ADN a diferencia de los demás rodeados por dos membranas continuas. En el centro de la célula se encuentra el núcleo quien porta el ADN genómico, la cual la información ingresada se convierte en ARNm, que se llegan al citoplasma por grandes poros nucleares. En el citoplasma los ribosomas, los complejos de proteínas y el ARN son responsables de la síntesis de las proteínas al ser traducidas a aminoácidos y estas conforman las proteínas, lo que una célula en promedio contiene 10 000 tipos de proteínas y sin duda son el producto primarios de la actividad genética.



Desarrollo

Alelos ,homocigotos ,heterocigotos

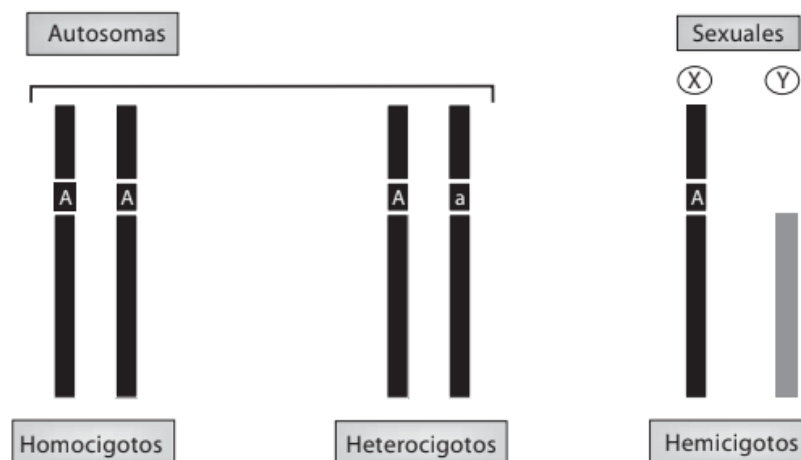
La célula cumple un papel muy importantes ya que mencionado, la membrana nuclear separa el citoplasma del núcleo plasma donde se encuentran los cromosomas, a lo largo de los cuales se encuentran colocados los cerca de 23 000 genes del genoma humano. El número normal de cromosomas de la especie humana es de 46, que se agrupan en 23 pares, donde siempre un miembro del par es de origen paterno y el otro materno.

Cuarenta y cuatro de los 46 cromosomas se conocen como autosomas y dos como cromosomas sexuales o gonosomas.

Los cromosomas que forman un par se dice que son homólogos.

En las mujeres, el par de gonosomas está formado por dos cromosomas iguales entre sí, denominados X; en el varón son desiguales, uno es el cromosoma X y el otro, de menor tamaño, el cromosoma Y.

Y estos cromosomas se puede definir las unidades hereditarias de acuerdo al par formado por el hombre y la mujer formando mas adelante un producto en combinación con las herencias adquiridas de generaciones pasadas.



El ciclo celular

Es un proceso en el cual la célula se divide en dos de forma muy similar y estas en cuatro subdivisiones G1 ,S .G2 y M ,durante el ciclo ,su avance está controlado por una serie de procesos moleculares donde se destaca la síntesis y degradación de la proteína ciclinas (CLNs) que actúan sobre reguladores de un grupo cinasa dependientes de ciclinas (Cdks) y estos complejos en combinación determinan el inicio y final de cada fase.

Fase G1

Crea un espacio temporal entre S y M, el cual permite que las células somáticas integren la información de su entorno para determinar el destino que deben de seguir.

Las células son capaces de responder a estímulos locales como citocinas o sistémicos como hormonas. apoptosis. También es en la fase G1 que las células son capaces de responder tanto a estímulos proliferativos como antiproliferativos. La respuesta a señales proliferativas requiere de dos cinasas (Cdk4 y Cdk6) y de dos grupos de ciclinas: las ciclinas D1, D2 y D3, que actúan durante la mayor parte de la fase G1, y la ciclina E, que se activa en la transición de G1 a S.

Fase S

Las células ya respondieron por el estímulo proliferativo ,aquí se da lugar a la replicación del material genético el cual requiere de 3 a 6 horas controlada por la cinasa cdk2 unida a la ciclina A ,cada cromosoma contiene 25 orígenes de replicación.El complejo cdk2-ciclina previene que haya mas replications en la célula.

Esto se logra marcando la proteína Cdc6 y al complejo de proteínas del origen de replicación por medio de fosforilación.

Durante la fase S ocurre la replicación del DNA, que se basa en el apareamiento de bases adenina con timina y citosina con guanina.

Fase G1

Representa un segundo espacio temporal de crecimiento, verificación del buen estado de la cromatina y reparación de posibles daños generados durante la replicación, como un mal apareamiento, la ruptura de una o de dobles cadenas de DNA. Durante G2 se inicia la formación de todas las proteínas y complejos proteicos que se requieren para la mitosis.

Fase M

Llamado también mitosis del ciclo celular somático estándar, los dos juegos de material genético se segregan en forma balanceada y la célula madre se divide en dos células hijas idénticas. El proceso está controlado por el complejo Cdk1/ciclina B, y se ha dividido en profase, prometafase, metafase, anafase, telofase y citocinesis.

Interfase

Comprende el estado G0, y las fases G1, S y G2 del ciclo celular somático estándar.

Mitosis

Es el mecanismo por el cual se dividen las células somáticas del cuerpo humano. Este proceso de división asegura la producción de dos células hijas idénticas.

Se desarrolla por 3 procesos:

- La generación de una copia fiel del material genético (replicación).
- Una segregación balanceada para asegurar que cada célula hija reciba una copia completa del material genético.
- El estrangulamiento de la membrana celular en el ecuador de la célula progenitora, para dar origen a dos células con la misma cantidad de citoplasma y organelos (citocinesis).

Existen 5 etapas características de la mitosis.

- Profase: se inicia cuando los cromosomas se condensan y se hacen visibles, cada uno de los cromosomas está formado por dos filamentos paralelos, las cromátides hermanas, que se mantienen unidas por su centrómero.

El centrómero es una región de cromatina con función estructural que media la interacción con un complejo de proteínas denominado cinetocoro, responsable de que el centrómero se enlace al aparato mitótico. Este proceso de desensamblaje es dirigido por la actividad del complejo Cdk1/ciclina B, que al fosforilar las láminas nucleares desestabiliza sus interacciones y así promueve que el citoesqueleto de filamentos intermedios que da soporte al núcleo se desarme.

- Metafase: se caracteriza porque los cromosomas alcanzan su estado máximo de condensación y se ubican en el ecuador del uso mitótico, formando lo que se denomina la placa metafásica. La formación de la placa metafásica es un proceso complejo con varios sistemas de verificación, que incluyen la detección de cualquier cinetocoro que no se encontrara unido a un par de microtúbulos de los cinetocoros, al igual que la detección de centrómeros libres. Si se considera que cada par de los 23 cromosomas debe pasar por este proceso.
- Anafase: Se caracteriza por la separación de las cromátides hermanas y la relocalización de cada una de ellas cerca de cada uno de las ásteres. Todos estos eventos dependen de la actividad del complejo Cdk1/ciclina B. Una vez que los 46 centrómeros del genoma humano están alineados, se activa un complejo proteico denominado complejo promotor del anafase. El resultado global es que durante el anafase, las cromátides hermanas se separan y se segregan en forma balanceada en cada uno de los polos celulares, lo que dará origen a las dos células hijas
- Telofase: Comienza en el momento en que las cromátides llegan a cada uno de los polos de la célula en mitosis. En esta fase, también los microtúbulos interpolares y astrales se despolimerizan y la envoltura nuclear vuelve a reestructurarse alrededor de las cromátides, que a partir de este momento se consideran como los cromosomas de cada una de las dos células hijas. Los núcleos se forman por fusión de los fragmentos de envolturas nucleares que rodean a cada cromátide.

- Citocinesis Se inicia por el estrangulamiento de la membrana en el plano de la placa metafásica. La cinasa Aurora B permanece unida a complejos proteicos en el centro de lo que fue la placa metafásica y participa en el control de la citocinesis. El resultado es que se pierde la inhibición de la actividad contráctil de la miosina y ésta comienza a deslizarse, constriñendo el cinturón de actina hasta cerrarse, lo que termina por crear a las dos células hijas
- Replicación del centrosoma: Durante la fase G1 se replica el centrosoma, una estructura formada por tres tipos de tubulinas, donde se aloja también el centriolo y además sirve como centro de organización del citoesqueleto de microtúbulos. La cinasa Aurora B también juega una función central en la replicación del centrosoma, además de mantener las uniones entre los microtúbulos de los cinetocoros, los cinetocoros y los centrómeros, a todo lo largo de la mitosis.

Meiosis

Es el mecanismo por el cual se producen los gametos o células sexuales en las gónadas de los mamíferos.

El número diploide de cromosomas ($2n = 46$) de las células somáticas (44 más XX en las mujeres o 44 más XY en el varón) se reduce a la mitad, número haploide de cromosomas ($n = 23$) en los gametos maduros, con el fin de que cada gameto —el óvulo en la mujer y el espermatozoide en el hombre— tengan sólo un miembro de cada uno de los pares de cromosomas.

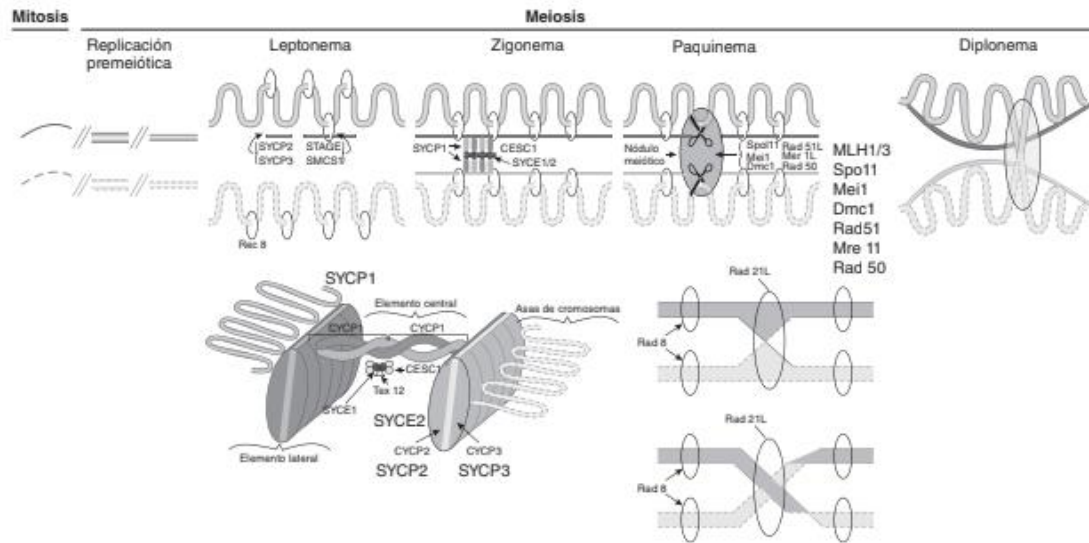
Este proceso consta de dos divisiones celulares acopladas: la primera es la meiosis I, en la cual, después de la replicación, el material genético no se reparte en forma equivalente en las dos células hijas. Dado que las cromátides hermanas no se separan, durante esta segregación desbalanceada, cada gameto en formación recibe al miembro paterno o bien al materno de cada par de cromosomas homólogos. En la segunda división, denominada meiosis II, no hay replicación del material genético, de modo que en la metafase, la célula madre diploide da origen a dos células hijas haploides

I y II División mitótica

En la primera división meiótica o de reducción propiamente dicha, la profase es muy compleja y se ha dividido en cinco etapas:

- **Leptoteno:** Inicia cuando los cromosomas se condensan y se hacen visibles. Cada cromosoma está formado por un par de cromátides hermanas, que resultan de la replicación durante la fase S de la interfase de la primera división meiótica.
- **Zigoteno:** Una vez que las cromátides hermanas se han compactado y están unidas entre sí a los elementos laterales, ocurre el apareamiento entre cromosomas homólogos, gracias a la formación de una serie de trabéculas que unen a las dos cromátides homólogas. Este apareamiento se da por la adición de las proteínas SYCP1, cuyas siglas corresponden a la proteína del complejo del sinaptolema tipo 1. A cada elemento lateral se une una proteína SYCP1, que actúa como filamento transversal que mantiene unido a los elementos laterales de cada uno de los cromosomas homólogos.
- **Paquiteno:** Esta etapa se caracteriza por la presencia de gruesas fibras que se encuentran totalmente unidas por las sinapsis. Cada fibra contiene las dos cromátides maternas y las dos paternas, que forman una tétrada, cuyo número es igual a 23 en el caso del humano. El proceso de condensación produce patrones de bandeo específicos para cada juego de cromosomas, semejantes a los que se pueden apreciar en los cromosomas mitóticos. Se reconocen cuatro eventos moleculares en la generación de un suceso de recombinación o entrecruzamiento: a) ruptura de doble cadena de cada cromátide homóloga; b) generación de extremos cohesivos; c) invasión de una sola hebra en la cromátide homóloga, y d) la formación de una unión de Holliday con síntesis de DNA.

- **Diploteno:** Es muy breve y en ella los bivalentes empiezan a separarse, de tal forma que cada par de cromátides hermanas permanecen unidas por su centrómero. La fuerza responsable de esta separación de los cromosomas homólogos es la despolimerización de los microtúbulos unidos a los cinetocoros, semejante a lo que ocurre en la anafase de la mitosis. En el diplonema, el bivalente sexual se abre, y los cromosomas X y Y pueden verse unidos por pequeños segmentos en las porciones distales de los brazos cortos, que corresponden a las regiones homólogas de los cromosomas sexuales.
- **Diacinesis:** Es la última fase de la primera división meiótica. Durante esta etapa, los cromosomas sufren cambios estructurales, que provoca se tiñan con más intensidad. La división celular empieza cuando la membrana nuclear desaparece y el aparato mitótico dirige a los cromosomas al centro de la placa metafásica.



Conclusión: Es importante saber los pasos en los procesos que se desarrollan en los seres humanos. No cabe duda que el cuerpo es un sistema en conjunto muy complejo pero muy inteligente para regular procesos sobre genética y que cada una de las personas tenga rasgos diferentes dado a estos procesos. Todo a detalle hace una gran diferencia y general un compartimiento de procesos.