

GENETICA HUMANA

“Genética molecular humana, variabilidad genética y polimorfismo”

CATEDRATICO:

DR. MAURICIO TOLEDO

ALUMNA:

ANDREA CITLALI MAZA LÓPEZ

ESPECIALIDAD:

MEDICINA HUMANA I

SEMESTRE Y GRUPO:

TERCER SEMESTRE GRUPO A

OCTUBRE 2021

INTRODUCCIÓN:

El genoma humano está compuesto por millones de pares base que contienen el código genético que controla como se expresan los genes, estos según nuestro mapeo genético, por lo que, la información genética dirige la función de las células de nuestro cuerpo, determinando nuestra apariencia y la forma en la que respondemos al ambiente.

Bajo esta base encontramos a la genética molecular que estudia desde la estructura hasta la función de nuestros genes a nivel molecular.

GENETICA MOLECULAR HUMANA

la genética molecular humana es una rama de la biología que se encarga del estudio de la estructura y función de los genes a nivel molecular, por lo que comprende preguntas como: ¿Qué es un gen?, ¿Qué constituye el material genético?, ¿Qué es el ADN?, ¿Cómo se lleva a cabo la secuencia de nucleótidos?, etc.

NATURALEZA DEL MATERIAL GENÉTICO

Los cromosomas son estructuras celulares que llevan la información hereditaria; en estos cromosomas están contenidos los genes. Un gen es la unidad física y funcional de la herencia, que se pasa de padres a hijos, estos a su vez están compuestos por cadenas de ADN, el ADN a su vez, es una macromolécula constituida por unidades repetitivas de nucleótidos. Cada nucleótido consta de una base nitrogenada (adenina (A), timina (T), citosina (C) o guanina (G), una pentosa (desoxirribosa) y un grupo fosfato, que forman una estructura de doble cadena de nucleótidos, las dos cadenas se mantienen unidas mediante puentes de hidrógeno entre sus bases nitrogenadas. Cada gen tiene una localización específica en un determinado cromosoma, y el conjunto de todos los genes, contenidos en todos los cromosomas, constituye el genoma.

LA REPLICACIÓN DEL DNA.

Cada vez que una célula se reproduce por división su material genético debe ser copiado para que las dos células hijas dispongan una copia completa del mismo.

La replicación del ADN requiere la presencia de proteínas celulares complejas que dirigen una secuencia particular de eventos. Cuando comienza la replicación, las dos cadenas se desenrollan y se separan una de otra en un pequeño segmento de la molécula. Los nucleótidos libres presentes en el citoplasma de la célula se unen a las bases expuestas del fragmento de ADN de cadena simple expuesto de la molécula original. Donde hay T en la cadena original se incorporará una A, y donde hay G se incorporará una C.

VARIABILIDAD GENETICA

La variabilidad genética se refiere a la diversidad en las frecuencias de los genes, también puede referirse a las diferencias entre individuos o las diferencias entre poblaciones. Las mutaciones son la causa fundamental de la variabilidad genética, pero mecanismos tales como la reproducción sexual y la deriva genética también contribuyen a la misma.

Existen tres fuentes primarias de variabilidad genética:

- **Mutaciones:** son cambios en el ADN. Una única mutación puede tener un efecto considerable, pero, en la mayoría de los casos, el cambio evolutivo se basa en la acumulación de muchas mutaciones.
- **Flujo génico:** que es cualquier traslado de genes de una población a otra y es una fuente importante de variabilidad genética.
- **Sexualidad:** puesto que puede originar nuevas combinaciones genéticas en una población, por lo que esta recombinación genética es una fuente importante de variabilidad genética.

POLIFORMISMO

Definimos al polimorfismo como: “la existencia simultánea en una población de genomas con distintos alelos para un locus determinado.”

Los polimorfismos de ADN se pueden ordenar según dos criterios básicos: su propia naturaleza y el sistema de detección. De este modo se podrían distinguir: -

Polimorfismo de tipo I: Fragmentos de restricción de longitud variable (RFLPs):

Que radica normalmente en la pérdida de una o más dianas de restricción debido a mutaciones puntuales ya sea transiciones o transversiones.

Polimorfismo de tipo II: Repeticiones en tándem de secuencias cortas (STRs): Que consiste en la existencia de un número variable de repeticiones en tándem de una secuencia básica que oscila entre un solo nucleótido y una kilobase.

Polimorfismo de tipo III: Polimorfismos debidos a mutaciones puntuales que no afectan a la longitud de los fragmentos de restricción ni alteran la secuencia de ninguna diana conocida.

CONCLUSIÓN:

Con los avances en materia de genética y biomedicina, el estudio del genoma humano ha sido cada vez más avanzado, por lo que la genética molecular no dado grandes avances en materia de diagnóstico, ya que al comprender como ocurre el buen funcionamiento del flujo de información genética se puede observar si existe alguna alteración en este.