



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

FACULTAD DE MEDICINA HUMANA



MATERIA:

GENETICA HUMANA

TEMA:

"Realizar un mapa conceptual de la Unidad 3 con los siguientes temas: 3.1 Citogenética 3.2 Terapia génica 3.3 Vectores virales"

DR. DE LA MATERIA:

JOSE MIGUEL

CULEBRO RICARDI

DR. ALUMNADO:

BRYAN REYES GONZÁLEZ

FECHA:

DOMINGO, 13 DE NOVIEMBRE DE 2022

CICLO:

3ER

SEMESTRE

## Citogenética

La citogenética es esencialmente una rama de la genética aunque también es parte de la biología/citología celular (una subdivisión de la anatomía humana), que se ocupa de cómo los cromosomas se relacionan con el comportamiento celular, particularmente con su comportamiento durante la mitosis y la meiosis. Las técnicas utilizadas son la obtención de cariotipos, el análisis de cromosomas con bandeo G, otras técnicas de bandeo citogenético, así como la citogenética molecular, como la hibridación in situ fluorescente (FISH, *fluorescent in situ hybridization*) y la hibridación genómica comparativa (CGH, *comparative genomic hybridization*).

### Mitosis

En biología, la mitosis es un proceso que ocurre en el núcleo de las células eucariotas y que precede inmediatamente a la división celular. Consiste en el reparto equitativo del material hereditario (ADN) característico. Este tipo de división ocurre en las células somáticas y normalmente concluye con la formación de dos núcleos (cariocinesis), seguido de otro proceso independiente de la mitosis que consiste en la separación del citoplasma (citocinesis), para formar dos células hijas.

La mitosis completa, que produce células genéticamente idénticas, es el fundamento del crecimiento, de la reparación tisular y de la reproducción asexual. La otra forma de división del material genético de un núcleo se denomina meiosis.

### Meiosis

Meiosis (del griego μείωσις [*meiōsis*], 'disminución')<sup>1</sup> es una de las formas de la reproducción celular, se produce en las gónadas para la producción de gametos. La meiosis es un proceso de división celular en la que una célula diploide ( $2n$ ) experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides ( $n$ ). En los organismos con reproducción sexual tiene importancia ya que es el mecanismo por el cual se producen los gametos: espermatozoides y ovocitos.

Este proceso se lleva a cabo en dos divisiones nucleares y citoplasmáticas, llamadas primera división y segunda división meióticas o simplemente meiosis I o (MI), y meiosis II o (MII). Ambas divisiones meióticas comprenden profase, metafase, anafase y telofase.

### Aplicaciones en citogenética:

#### Trabajos de McClintock con el maíz

Barbara McClintock empezó su carrera como citogenetista del maíz. En 1931 McClintock y Harriet Creighton demostraron que la recombinación citológica de cromosomas marcados tenía correlación con la recombinación de rasgos genéticos (genes). McClintock, mientras estaba en el Instituto Carnegie, continuó sus estudios previos sobre los mecanismos de rotura de cromosomas y fusión en el maíz. Identificó un evento particular de rotura cromosómica que siempre ocurría en el mismo locus en el cromosoma 9 del maíz, al que denominó "Ds" o locus de "disociación". McClintock continuó su carrera en citogenética estudiando la mecánica y la herencia de los cromosomas rotos y anulares (circulares) del maíz. Durante su trabajos de citogenética, McClintock descubrió los transposones, un hallazgo que finalmente la llevó a ganar el Premio Nobel en 1983.

## Terapia genética

```
graph TD; A[Terapia genética] --> B[Los genes en las células de su cuerpo desempeñan una función importante en su salud. De hecho, un gen o genes defectuosos pueden enfermarlo. Teniendo esto en cuenta, por décadas los científicos han estado buscando maneras de modificar genes o de substituir genes defectuosos con genes saludables para tratar, curar o prevenir una enfermedad o afección médica. Estas investigaciones sobre la terapia genética finalmente están dando frutos. Desde agosto de 2017, la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA, por sus siglas en inglés) ha aprobado tres productos de terapia genética, los primeros de su clase. Dos de ellos reprograman las células propias de un paciente para atacar un cáncer mortal, y el producto más recientemente aprobado ataca una enfermedad ocasionada por mutaciones en un gen específico.]; B --> C[Células y los genes]; B --> D[Cómo funciona la terapia genética]; C --> E[Las células son los componentes básicos de todos los seres vivos; el cuerpo humano está compuesto por billones de ellas. Al interior de nuestras células hay miles de genes que proporcionan la información para la producción de proteínas y enzimas específicas que conforman los músculos, los huesos y la sangre, lo que a su vez apoya funciones corporales tales como la digestión, la producción de energía y el crecimiento.]; D --> F[Algunas veces un gen es defectuoso o parcialmente incompleto desde el nacimiento, o puede cambiar o mutar durante la vida adulta. Cualquiera de estas variaciones puede interrumpir la manera en que se elaboran las proteínas, lo cual puede conllevar a problemas de salud o enfermedades. Mediante la terapia genética, los científicos pueden hacer una de varias cosas dependiendo del problema existente. Pueden substituir un gen que esté ocasionando un trastorno de salud por uno sano; agregar genes que le ayuden al cuerpo a combatir o a tratar la enfermedad, o desactivar los genes que están ocasionando problemas. Para insertar genes nuevos directamente dentro de las células, los científicos utilizan un medio conocido como un “vector” que ha sido diseñado genéticamente para administrar el gen.];
```



Los genes en las células de su cuerpo desempeñan una función importante en su salud. De hecho, un gen o genes defectuosos pueden enfermarlo.

Teniendo esto en cuenta, por décadas los científicos han estado buscando maneras de modificar genes o de substituir genes defectuosos con genes saludables para tratar, curar o prevenir una enfermedad o afección médica.

Estas investigaciones sobre la terapia genética finalmente están dando frutos. Desde agosto de 2017, la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA, por sus siglas en inglés) ha aprobado tres productos de terapia genética, los primeros de su clase.

Dos de ellos reprograman las células propias de un paciente para atacar un cáncer mortal, y el producto más recientemente aprobado ataca una enfermedad ocasionada por mutaciones en un gen específico.



### Células y los genes



Las células son los componentes básicos de todos los seres vivos; el cuerpo humano está compuesto por billones de ellas. Al interior de nuestras células hay miles de genes que proporcionan la información para la producción de proteínas y enzimas específicas que conforman los músculos, los huesos y la sangre, lo que a su vez apoya funciones corporales tales como la digestión, la producción de energía y el crecimiento.



### Cómo funciona la terapia genética



Algunas veces un gen es defectuoso o parcialmente incompleto desde el nacimiento, o puede cambiar o mutar durante la vida adulta. Cualquiera de estas variaciones puede interrumpir la manera en que se elaboran las proteínas, lo cual puede conllevar a problemas de salud o enfermedades.

Mediante la terapia genética, los científicos pueden hacer una de varias cosas dependiendo del problema existente. Pueden substituir un gen que esté ocasionando un trastorno de salud por uno sano; agregar genes que le ayuden al cuerpo a combatir o a tratar la enfermedad, o desactivar los genes que están ocasionando problemas.

Para insertar genes nuevos directamente dentro de las células, los científicos utilizan un medio conocido como un “vector” que ha sido diseñado genéticamente para administrar el gen.

## Vector viral

Un vector viral es un virus modificado que hace de vehículo para introducir material genético exógeno en el núcleo de una célula. En terapia génica, el uso de virus como vectores requiere la eliminación de los genes que dotan al virus de su capacidad infecciosa y patógena, dejando únicamente aquellos que participan en la inserción del material genético, y su sustitución por el gen terapéutico de interés.

### Características generales

Los virus constituyen un grupo de microorganismos algo conflictivo (desde el punto de vista de la vida) pues, a diferencia del resto, no reúnen todas las características o funciones que caracterizan a un ser vivo: constan de una estructura definida conferida por una envoltura proteica (cápside) y material genético (ARN o ADN). No obstante, cuando están aislados, no cumplen ningún requisito de un ser vivo. Su estilo de vida es de parásitos obligados, habiéndose especializado con gran eficiencia durante su evolución en la introducción e inserción de su material genético dentro del genoma de la célula huésped y en el secuestro de su maquinaria celular para obligarla a expresar sus proteínas y producir miles de copias del virus. Debido a estas características, se pensó en los virus como un posible vector para la introducción controlada de ADN en células humanas.

La necesidad de un vector surge de las dificultades que entraña la introducción directa de material genético desnudo en el interior de una célula, el cual rápidamente es degradado por las nucleasas. Si bien determinadas modificaciones de los ácidos nucleicos y el empleo de sistemas físicos de introducción (como la inyección hidrodinámica) pueden sobreponerse a estas limitaciones, los vehículos especializados en el transporte de material genético mejoran la eficiencia de su introducción en la célula diana a la vez que lo protege de su reconocimiento por el sistema inmunitario.

### Tipos

| Vectores virales          |               |             |                      |
|---------------------------|---------------|-------------|----------------------|
| Vector                    | Células diana | Integración | Tamaño medio injerto |
| Retrovirus                | En división   | Sí          | 8 kb                 |
| Adenovirus                | Todas         | No          | 8 kb                 |
| Virus adenoasociados      | Todas         | Sí          | 5 kb                 |
| Lentivirus                | Todas         | Sí          | 8 kb                 |
| Virus del herpes simple I | Todas         | No          | >30 kb               |
| Plásmidos de ADN          | Casi todas    | No          | >10 kb               |
| Poxvirus                  | Todas         | No          | 25 kb                |

### Bibliografía:

Rieger, R.; Michaelis, A.; Green, M.M. (1968), A glossary of genetics and cytogenetics: Classical and molecular, New York: Springer-Verlag, ISBN 978-0-387-07668-3.

U.S. Food and Drug Administration

Prescott, L. M.; Harley, J. P.; Klein, D. A. (2004). *Microbiología* (5ª edición). Madrid: McGraw-Hill / Interamericana de España. ISBN 9788448605254.

Seow, Yiqi; Wood, Matthew J (Mayo de 2009). «[Biological gene delivery vehicles: beyond viral vectors](#)».