

UNIVERSIDAD DEL SURESTE.

PROF: MVZ. M.C JOSE LUIS FLORES GUTIERREZ



ALUMNO: JOEL ANTONIO SANDOVAL TAGUA

MATERIA: BIOQUIMICA

**GEN**

El gen se considera la unidad básica de la herencia. Los genes se transmiten de los progenitores a la descendencia y contienen la información necesaria para especificar los rasgos físicos y biológicos. La mayoría de los genes codifican para proteínas específicas, o segmentos de proteínas, que tienen diferentes funciones en el cuerpo. Los seres humanos tienen aproximadamente 20,000 genes que codifican para proteínas.

Un gen puede ser tan pequeño como unos pocos cientos de pares de bases o tan largo como miles. Los genes BRCA1 y BRCA2, por ejemplo, son enormes, muy largos. El gen de la beta-globina, por el contrario, sólo tiene unos pocos cientos de nucleótidos. La forma habitual de visualizar un gen es un paquete de información que, en general, codifica para una proteína. Por supuesto, el gen no lleva a cabo su función en el ADN. Es la proteína producida a partir del mismo la que realiza la actividad. Esto se ha vuelto un poco más lioso porque hay veces en que un gen no hace sólo una proteína. A menudo, a causa de un procesamiento alternativo, un gen puede producir múltiples proteínas. Y por supuesto, hay genes que ni siquiera hacen ninguna proteína. Dan lugar a moléculas de ARN que tienen algún papel funcional.

**CROMOSOMAS**

**FUNCIONES:** Los cromosomas tienen una estructura única que mantiene el ADN en posición.

Las hebras de ADN se colocan alrededor de una estructura de proteína similar a un carrete llamada histonas.

Las funciones del cromosoma también incluyen asegurar que, durante la división celular, el ADN se copia exactamente como está y se distribuye de manera uniforme después de la división celular.

Si hay algún cambio en la estructura o cantidad de cromosomas, podría provocar serios defectos de nacimiento en la progenie. Por lo tanto, es absolutamente esencial que cada célula reproductiva, es decir, los óvulos y los espermatozoides, contengan el número y la estructura correctos de los cromosomas. De lo contrario, provocará serias complicaciones en la descendencia.

**ESTRUCTURA:** Los cromosomas están formados por la cromátida, el centrómero, el brazo corto, el brazo largo, la película, la matriz, el cromonema, los cromomeros, el telómero, la constricción secundaria y el satélite. El área contraída se llama centrómero y no es necesario que se ubique exactamente en el centro de los cromosomas. Se puede colocar justo en un extremo del cromosoma. Las estructuras a ambos lados del cromosoma se llaman brazos cromosómicos. Estos centrómeros son muy importantes durante la división celular. Ayudan a alinear correctamente los cromosomas y sirven como un sitio de unión para las dos mitades de los cromosomas replicados. Estos cromosomas duplicados se llaman cromátidas hermanas que se copian para formar una nueva célula. Los tramos repetitivos de ADN en los extremos de los cromosomas lineales se llaman telómeros. Ayudan a prevenir que el ADN se desenrede de su estado apretado. En algunas células, los telómeros tienden a perder su ADN poco a poco después de cada división celular. Esto continúa sucediendo, hasta que pierde todo el ADN y la célula muere. En algunas células, hay enzimas especiales que previenen esta pérdida de ADN durante la división. Por lo tanto, estas células pueden vivir una vida larga en comparación con otras células.

**TIPOS DE CROMOSOMAS:** Los cromosomas están muy dispersos y son difíciles de localizar antes de la división celular.

Cuando la célula comienza a dividirse, los cromosomas se ven claramente y pueden fotografiarse, así como también se puede estudiar su morfología, tamaño y forma.

**DE ACUERDO CON LA INFORMACIÓN QUE CONTIENEN**

Los tipos de cromosomas se dividen en dos categorías, autosomas y cromosomas sexuales.

**AUTOSOMAS**

Los autosomas son estructuras que contienen la información hereditaria.

No contienen información relacionada con la reproducción y la determinación sexual.

Son idénticos en ambos sexos, es decir, especies de humanos masculinos y femeninos, por ser del mismo tamaño y forma, forman un apareamiento idéntico.

Hay 44 pares de autosomas y contienen información relacionada con los caracteres fenotípicos.

**ALOSOMAS**

Los alosomas son cromosomas sexuales que son diferentes a los autosomas en forma, comportamiento y tamaño, los cromosomas X e Y también tienen estructuras diferentes.

Hay un par de alosomas en los seres humanos. Los cromosomas X están presentes en el óvulo y el cromosoma X o Y puede estar presente en el esperma. Estos cromosomas ayudan en la determinación del sexo de la progenie.

Si la descendencia recibe el cromosoma X de la madre y del padre, da como resultado una niña (XX).

Si la descendencia recibe un cromosoma X y un cromosoma Y de los padres, da como resultado un hijo varón (XY).

La donación del cromosoma X o Y por parte del padre la que ayuda a determinar el sexo del niño.

**DE ACUERDO CON LA POSICIÓN DEL CENTRÓMERO**

Además de estas dos categorías, los cromosomas se pueden dividir de acuerdo con la ubicación del centrómero y el número de centrómeros.

**CROMOSOMA METACÉNTRICO**

El cromosoma metacéntrico tiene su centrómero ubicado centralmente entre los dos brazos.

Esto le da al cromosoma una forma típica de «V» que se ve durante la anafase.

Los brazos de este cromosoma son aproximadamente iguales en longitud.

En ciertas células, la fusión de dos cromosomas acrocéntricos conduce a la formación de un cromosoma metacéntrico.

**CROMOSOMA SUBMETACÉNTRICO**

Se dice que los brazos del cromosoma submetacéntrico son desiguales en longitud.

Esto se debe a que el cinetocoro está presente en la posición submediana.

Esto da lugar a la forma ‘L’ del cromosoma submetacéntrico.

**CROMOSOMA TELOCÉNTRICO**

También conocido como el tipo monárquico de cromosomas, tienen un centrómero que se encuentra hacia el final del cromosoma.

Por lo tanto, los cromosomas telocéntricos tienen una apariencia en forma de vara.

En algunos casos, los telómeros se extienden desde ambos extremos del cromosoma.

El cromosoma telocéntrico no está presente en humanos.

**CROMOSOMAS SUBTELOCÉNTRICOS**

Son aquellos que tienen un centrómero ubicado más cerca del extremo que del centro.

**CROMOSOMA ACROCÉNTRICO**

La ubicación del centrómero en el cromosoma acrocéntrico es subterminal.

Esto hace que el brazo corto del cromosoma se vuelva muy corto, por lo que es muy difícil de observar.

**CROMOSOMA HOMOCÉNTRICO**

En los cromosomas holocéntricos, el centrómero recorre toda la longitud del cromosoma.

Estos cromosomas son muy comunes en las células que pertenecen a organismos en el reino animal y vegetal.

**DE ACUERDO CON EL NÚMERO DE CENTRÓMEROS**

La cantidad de centrómeros presentes en el cromosoma ayuda a determinar el tipo de cromosoma.

Estos diferentes tipos de cromosomas basados en el número de centrómeros son los siguientes:

**CROMOSOMA ACÉNTRICO**

Los cromosomas acéntricos son aquellos que carecen de centrómeros, es decir, el centrómero está totalmente ausente en el cromosoma.

Estos cromosomas se observan debido a los efectos del proceso de ruptura cromosómica como la irradiación.

**CROMOSOMA MONO CÉNTRICO**

Los cromosomas homocéntricos son aquellos que contienen un solo centrómero.

Este tipo de cromosoma está presente en la mayoría de los organismos.

**CROMOSOMA DICENTRICO**

Los cromosomas di céntricos son aquellos que tienen dos centrómeros que están presentes en sus brazos.

Estos cromosomas se forman después de dos segmentos cromosómicos con un centrómero cada uno, se fusionan de extremo a extremo.

Esto hace que pierdan sus fragmentos acéntricos, lo que lleva a la formación del cromosoma di céntrico.

**CROMOSOMA POLICÉNTRICO**

Los cromosomas policéntricos son los que contienen más de dos centrómeros.

Estos cromosomas son muy comunes en las plantas, por ejemplo, el helecho de lengua Adder tiene 1262 cromosomas.

Los cromosomas son muy importantes para todos y cada uno de los organismos, ya que el futuro de su descendencia depende de la división y separación normal de los cromosomas.

**MUTACION**

Una mutación es un cambio en la secuencia de ADN de un organismo. Las mutaciones pueden producirse a partir de errores en la replicación del ADN durante la división celular, la exposición a mutágenos o una infección viral. Las mutaciones en la línea germinal (son las que ocurren en los óvulos y los espermatozoides) pueden transmitirse a la descendencia, mientras que las mutaciones somáticas (las que ocurren en las células del cuerpo) no se transmiten.

Una de las formas más sencillas de clasificar las mutaciones es según los efectos que tienen sobre la propia secuencia de ADN y la posterior interpretación de esta secuencia. Según esta clasificación, encontraríamos:

**1. Mutaciones Missense**

Las mutaciones missense (sentido erróneo) son aquellas en las que se produce una mutación puntual (es decir, únicamente en una base nitrogenada) que acaba cambiando el “significado” del código genético mínimamente. El ADN se lee en pequeños grupos de 3 nucleótidos cada vez y cada una de estas combinaciones codifica para un aminoácido distinto (excepto algunas combinaciones especiales). De la lectura de estas combinaciones se traducen las cadenas de proteínas.

Si la mutación puntual ha cambiado el significado del triplete de nucleótidos, la mutación missense se da cuando este cambio de significado significa también un cambio en el aminoácido que se integra a la cadena proteica. Dependiendo del papel del aminoácido en la proteína, esta mutación tendrá mayor o menor gravedad.

**2. Mutaciones Nonsense**

Las mutaciones nonsense (sin sentido) son aquellas en las que la mutación, en lugar de inducir el cambio de una proteína por otra, provoca un parón en la construcción de la proteína. Esto ocurre porque hay tripletes de nucleótidos especiales cuya interpretación es de parar el proceso de traducción. Estos tripletes se llaman “codones STOP”.

Los codones STOP se encuentran habitualmente al final de los genes que producen una proteína. Cuando se produce una mutación que cambia un codón normal por un codón STOP, la proteína queda truncada. Será más grave mientras más porción de la proteína se omita, provocando desde disfunciones hasta la completa falta de la proteína codificada.

**3. Mutaciones Frameshift**

Las mutaciones frameshift (cambio de marco) son aquellas que se producen cuando se altera el “marco de lectura” de los codones. Si los nucleótidos se leen de 3 en 3, decidir cuál nucleótido es el primero en leerse es fundamental para que el código genético se interprete correctamente.

Las mutaciones frameshift son un tipo de mutación que ocurre habitualmente cuando se omite o se añade por error un nucleótido extra a la secuencia genómica. Podemos ejemplificar fácilmente: Si una secuencia de ADN se lee como CCC-AAA-GGG y ocurre una inserción, podría quedar como CCT-CAA-AGG-G. El significado de los codones queda alterado, y la proteína producida pierde su sentido estructural y funcional, si se llega a producir.

**4. Expansiones repetitivas**

Existen zonas del ADN donde algunas pequeñas secuencias se repiten un cierto número de veces. Las expansiones repetitivas son mutaciones en las cuales estas secuencias repetitivas, como por ejemplo un grupo de 3 nucleótidos que se repite X veces seguidas, cambian su número de repeticiones.

Un mayor número de repeticiones puede ocasionar diferentes problemas estructurales para la proteína final. Si las repeticiones no son de 3 nucleótidos, se corre además el riesgo de producir mutaciones frameshift dependiendo del número de repeticiones y tamaño de la unidad repetitiva.

**Mutágeno**

Un mutágeno es una sustancia química o agente físico capaz de inducir cambios en el ADN denominados mutaciones. Los ejemplos de mutágenos incluyen productos con tabaco, sustancias radioactivas, rayos X, radiación ultravioleta y una amplia variedad de sustancias químicas. La exposición a un mutágeno puede producir mutaciones en el ADN que causan o contribuyen a la aparición de determinadas enfermedades.

**Tipos de mutágeno:**

* **Químicos:** Se tratan de diferentes compuestos químicos con la habilidad de alterar las estructuras del ADN de forma brusca, como puede ser el ácidonitroso (agente desaminizante), brominas y algunos de sus compuestos.
* **Físicos:** Son radiaciones que pueden alterar la secuencia y la composición del ADN. Son ejemplos ciertos tipos de radiación, sobre todo las más dañinas como la ultravioleta**,** la cual origina dímeros de pirimidina (generalmente de timina), y la radiación gamma y la alfa que (son ionizantes). También se consideran agentes físicos los llamados ultrasonidos, con 400.000 vibraciones/segundo, que han inducido mutaciones en regiones como Drosophila y en algunas plantas superiores, y centrifugación, que también producen variaciones cromosómicas de carácter estructural.
* **Biológicos:** Son aquellos organismos “vivos” que son capaces de alterar las secuencias del material genético de su hospedador**;** como, por ejemplo; virus**,** bacterias y hongos**.** Serían ejemplo los transposones (fragmentos autónomos de ADN).

**ALTERACION MACROSCOPICA**

La **anatomía macroscópica** se encarga principalmente del estudio del cuerpo, morfología o fisiología, pero a nivel macroscópico, es decir, a simple vista sin necesidad de la intervención de alguna herramienta.

**Definición de anatomía macroscópica**

La anatomía macroscópica es aquella rama de la anatomía que analiza, explica y resuelve las hipótesis relacionadas al funcionamiento de cada uno de los órganos o partes del cuerpo que son de gran dimensión, es decir, aquellos que se observan a simple vista y son percibidos por el ojo humano.

**Que estudia la anatomía macroscópica**

En este sentido, a través del uso de la anatomía macroscópica se puede estudiar y analizar los órganos y partes del cuerpo que son observables directa o indirectamente a través del uso de herramientas o métodos de diagnóstico externos que lo permitan, sin necesidad de utilizar los microscopios

**ALTERACION MICROSCOPICA**

ciencia que estudia la estructura minúscula de las células y los tejidos que conforman el cuerpo de los organismos. Para poder desarrollarse de manera eficaz, esta disciplina requiere de herramientas de precisión, como por ejemplo el microscopio de luz ultravioleta o el microscopio electrónico. requiere de las técnicas del microscopio. Uno de los microscopios más empleados por los científicos es el de luz fluorescencia, que emplea cristales de cuarzo y produce la iluminación a través de unas lámparas de mercurio. Esta herramienta no emplea filtros y los resultados deben observarse en placas fotográficas.

**ALTERACIONES GENETICAS**

Como sabemos, la estructura del ADN está formada por segmentos llamados genes que contienen **la codificación exacta de cómo debe ser fenotípicamente una especie** y lo que la diferencia a través de nuestra [herencia genética](https://www.tuinfosalud.com/articulos/herencia-genetica/). Esto sucede así, porque el ADN **funciona con una secuencia que contiene la información exacta**que permite que una especie trabaje a la perfección y que conforman el genotipo de esta. Si esta estructura o su codificación **sufre una alteración, aunque sea en un gen**, puede traer repercusiones negativas, incluso padecer de enfermedades. Estos cambios de estructura y codificación **son llamados alteraciones genéticas**. Entonces, las alteraciones genéticas ocurren porque sobre ellas intervienen otros factores como los ambientales con la**capacidad de modificar la estructura original del ADN**

 **BIBLIOGRAFIA**

* [**https://arribasalud.com/clasificacion-de-los-cromosomas/**](https://arribasalud.com/clasificacion-de-los-cromosomas/)
* [**https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Gen**](https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Gen)
* [**https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Mutacion**](https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Mutacion)
* [**https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Mutageno**](https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Mutageno)
* [**Tipos de mutaciones y agentes mutagénicos - EspacioCiencia.com**](https://espaciociencia.com/aleatoriedad-genetica-restringida/)
* [**https://biositio.com/anatomia-macroscopica**](https://biositio.com/anatomia-macroscopica)
* [**https://www.tuinfosalud.com/articulos/alteraciones-geneticas/**](https://www.tuinfosalud.com/articulos/alteraciones-geneticas/)