

Genética

Durante muchos años, la autoridad estándar sobre los cromosomas fue el libro de Wilson *The Cell in Development and Inheritance*. Se conocía la constancia en el número de cromosomas de una especie, y se sabía que este número era generalmente par, ya que aportaban el mismo número de ellos el huevo y el espermatozoide.

Se sabía que cada cromosoma se divide longitudinalmente en cada división somática, y que esta división se realiza mediante una división igualitaria de todos los gránulos visibles a lo largo de toda la longitud del cromosoma. También se sabía que la reducción en el número de cromosomas se realiza mediante las dos últimas divisiones anteriores a la producción de los gametos maduros (en animales) o gametofitos (en plantas). Además, existía la suposición general de que los cromosomas eran los portadores del material hereditario esencial.

Sin embargo, había una serie de cosas, ahora parte del conocimiento biológico común, que no se sabían. Era una suposición general el que, cuando los cromosomas reaparecen al final de la interfase, primero lo hacen como un largo filamento continuo, espirema, que más tarde se rompe dando lugar al número de cromosomas característico de la especie. Se había postulado por Rabl y Boveri que los cromosomas "no pierden su individualidad al final de la división, sino que persisten en el

Cromosomas.

La palabra cromosoma procede del griego y significa "Cuerpo que se tiñe". El cromosoma es el material genético organizado. En el caso de los organismos eucariotas el cromosoma nace fundamentalmente de la interacción entre el ADN, las histonas y las proteínas no histónicas. Los cromosomas eucarióticos son moléculas muy largas de ADN, las histonas, tienen doble hélice en interacción con proteínas (histonas y no histonas) que se pueden encontrar desde estados relajados o poco compactados como en los núcleos de las células en interfase hasta estados relajados o altamente compactados como sucede en la fase mitótica.

La cromatina fue inicialmente definida por Fleming (1882) como la sustancia que constituye los núcleos interfásicos y que muestra determinadas propiedades de tinción.

La cromatina como el cromosoma son el material genético organizado.

El cromosoma está constituido por una molécula de ADN que mantiene su estructura e integridad con la ayuda de otras moléculas. Se encuentra en el núcleo celular y tiene la función de permitir la transmisión de información genética a la descendencia en forma aleatoria.

Las cromosomopatías son padecimientos que resultan de una cantidad mayor o menor de material hereditario y son causa de anomalías congénitas entre 0.7 y 1.5% de los recién nacidos vivos. Su frecuencia varía según el país, el tipo de estudio y el

Cariotipo

El término cariotipo hace referencia a la dotación cromosómica de una persona o especie. Esto quiere decir que, cuando hablamos del cariotipo de una persona, nos referimos al conjunto de cromosomas que tiene cada una de sus células. El cariotipo es algo propio de cada especie. Esto significa que el patrón cromosómico de nuestra especie, 23 pares de cromosomas, es diferente al de otras especies, como *Drosophila melanogaster*, que tiene 4 pares de cromosomas. El cariotipo puede variar ligeramente entre individuos de una misma especie. Por ejemplo, las personas con Síndrome de Down, tienen 47 cromosomas, ya que disponen de una copia extra del cromosoma 21.

Cariotipo hace referencia al análisis cromosómico de las células de un individuo. Esta definición es muy interesante en genética clínica. Los resultados de un cariotipo, pueden diagnosticar diferentes enfermedades o trastornos genéticos. El estudio del cariotipo no se realiza únicamente en diagnóstico prenatal, sino que podemos realizarlo en niños o adultos, para diagnosticar enfermedades o trastornos genéticos. Por ejemplo se puede diagnosticar en el Síndrome Cri du chat (detección parcial o total del brazo corto del cromosoma 5) en niños con características típicas de este trastorno. También se pueden utilizar en adultos para diagnosticar anomalías cromosómicas que pueden causar infertilidad, como el Síndrome de Klinefelter (hombres xxy) o el Síndrome de Turner.

Leyes de Mendel

Las tres leyes de Mendel

Primera ley; también denominada la ley de la uniformidad (de los híbridos de primera generación). Al cruzar dos razas puras, los descendientes son todos iguales, tanto fenotípicamente como genotípicamente. Al cruzar dos homocigotos diferentes, el resultado siempre será el mismo, todos los descendientes serían Aa, ya que el cruce que hacemos es $AA \times aa$. Se representaría de la siguiente manera; $AA \times aa = Aa, Aa, Aa, Aa$.

Segunda ley de Mendel, llamada la ley de la segregación (de caracteres). Esta ley establece que para que ocurra la reproducción sexual, previo a la formación de los gametos cada alelo de un par se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto hijo. Los dos alelos distintos presentes en los individuos de la primera generación no se han mezclado ni han desaparecido, simplemente que se manifestaba uno de los dos.

Esos dos alelos son segregados durante la producción de gametos, esto significa que cada gameto va a contener un solo alelo para cada gen, lo cual permite que los alelos materno y paterno se combinen en el descendiente, dando lugar a la recombinación genética, asegurando la variación. Estos alelos son separados antes de

Mitosis

Algo en común que comparten todos los organismos vivos es la división celular, ya sea como mecanismo de reproducción, o como mecanismo de crecimiento. Los seres unicelulares utilizan la división celular para la reproducción y perpetuación de la especie, una célula se divide en dos células hijas genéticamente idénticas entre sí e idénticas a la original, manteniendo el número cromosómico y la identidad genética de la especie. En organismos pluricelulares la división celular se convierte en un proceso cíclico destinado a la reproducción de múltiples células, todas idénticas entre sí, pero que posteriormente pueden derivar en una especialización y diferenciación dentro del individuo.

Un organismo unicelular es simplemente una estructura dentro de la cual se realizan las funciones básicas vitales básicas de nutrición y reproducción. Las únicas presiones selectivas son la adquisición de alimento y las fuerzas de tensión superficial. El organismo unicelular debe por tanto aislarse del medio mediante una membrana o pared que le permita adquirir alimento a la vez que soporte las fuerzas de tensión superficial del medio en que se desarrolla. El organismo en su lucha contra el medio, y para poder crecer y optimizar sus funciones, va adquiriendo nuevas funciones como la excreción, la relación, etc, para ello va adquiriendo o desarrollando diversos orgánulos, pero llega un momento en que la célula no podría albergar

Meiosis.

Los organismos eucarióticos tienen la capacidad de utilizar algún mecanismo de reproducción sexual a lo largo de su ciclo vital. En la reproducción sexual no hay transmisión de material hereditario de un organismo a otro sino que a partir de material hereditario de dos organismos de la misma especie, se genera un nuevo ser vivo, un nuevo individuo de la misma especie.

La meiosis es el proceso mediante el cual se forman unas células que llamamos gametos y que cuya característica principal es que poseen la mitad de ADN que el resto de las células del individuo. Esta mitad de ADN no es aleatoria, sino que es justamente una dotación o juego cromosómico completo, es decir cada gameto contiene un juego completo de genes localizados en un juego cromosómico completo. Cada pareja de homólogos se obtiene un cromosoma mezcla del paterno y materno produciéndose así un nuevo juego o dotación cromosómica haploide en el que se han originado nuevas combinaciones de genes. De esta forma de un individuo diploide que tiene 2 juegos cromosómicos, se obtiene una célula haploide mezcla de ambos progenitores que al unirse con otra célula proveniente de otro individuo de sexo opuesto originará

Gametogénesis.

Hugo

La formación de óvulos en la mujer y la formación de espermatozoides en el hombre son dos procesos que tienen como base la división meiótica de la célula. y que, conjuntamente, podemos denominar como gametogénesis; y a que son los procesos que llevan a la formación de los gametos o células reproductoras. Pero cada uno de ellos tiene sus peculiaridades; algunas de las células han sido responsabilizadas de la aparición de determinantes anormales cromosómicos (como el caso de la hipermadurez del óvulo en las madres de mayor edad).

Se denomina espermatogénesis al proceso mediante el cual los espermatogonios (células germinales primitivas del varón) se transforman en espermatozoides capaces de fecundar al óvulo. Los espermatogonios se encuentran en las paredes de los túbulos espermáticos, y durante el periodo embrionario y en la infancia se van dividiendo por mitosis para dar lugar al crecimiento del testículo. Una vez llegada la madurez sexual, algunos espermatogonios comienzan la espermatogénesis. Otros siguen dividiéndose por mitosis, para ir formando nuevos espermatogonios que en el momento oportuno puedan entrar en espermatogénesis. Así continuamente espermatogonios. Como veremos a continuación, en la mujer la producción

Fecundación.

Desde un punto de vista biológico, el plan de desarrollo del embrión humano, sigue estrictamente el de los demás animales. En la figura 1 se muestran embriones, conforme avanza el desarrollo empiezan a aparecer gradualmente las características de cada clase, orden, familia, género y finalmente la especie. Se podría decir que los genes que controlan el establecimiento de los primordios embrionarios, son altamente conservados y posiblemente sean los mismos en todos los vertebrados.

De manera que esta observación ontogénica, junto con la evidencia paleontológica que demuestra el desarrollo gradual de los vertebrados a partir de los peces, constituyen la evidencia más clara sobre la comunidad de origen del hombre con el resto de las especies animales. En biología sin embargo, no existen reglas simples, fáciles de generalizar. Los embriones de mamífero, antes de recapitular el patrón común de vertebrados, desarrollan adaptaciones que le son propias, debido a su precóz dependencia de la madre.

Es evidente que los organismos en su evolución han sido capaces de introducir variaciones antes y después de los patrones que le son comunes. De manera que durante el desarrollo de la especie humana,