



Daniela E. Carbajal De León.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Ensayo primer parcial

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Introducción

La genética es una rama de la ciencia que se encarga de estudiar cómo las características de los organismos vivos como ;morfológicas, fisiológicas, bioquímicas o conductuales, se generan, se expresan y se transmiten, de una generación a otra, bajo diferentes condiciones ambientales. En el presente ensayo se describirán aspectos históricos y aplicación clínica en el área de la medicina de diferentes temas de manera general.

Genética humana

Antes pensábamos que nuestro futuro estaba en las estrellas. Ahora sabemos que está en nuestros genes (James Watson). La historia de la genética es extensa, y necesaria como parte de la formación del ser, y como llegar a entender hasta la pregunta más vaga relacionada a esta; La presencia de Hipócrates, como personaje importante en el desarrollo de las ciencias, se hace presente en esta rama, su aportación fue, la teoría de la "pangénesis". Posteriormente, Aristóteles, señala el hecho que se pueden presentar en la descendencia hábitos de movimiento. Mendel es considerado el padre de la genética, fue un monje austríaco del siglo XIX que describió las leyes básicas de la herencia a través de experimentos con plantas de guisantes, estas leyes explican y predicen como van a ser los caracteres físicos de un nuevo individuo, se consideran aun en la actualidad fundamentales para poder describir diferentes fenómenos, la primer ley llamada de la uniformidad, describe que los descendientes de la primera generación serán todos iguales entres si fenotípicamente y genotípicamente; la segunda ley, de la segregación dice que cada versión de un gen para una dada característica se separa o segrega en las células sexuales del individuo dando como resultado 2 heterocigotos y 2 homocigotos; por último, la tercera ley, de independencia de los caracteres hereditarios como representación de genes separados haciendo referencia que algunas características son heredadas independientemente de otras. De manera simbólica, estas leyes fueron parte aguas para un amplio campo de experimentación e investigación en relación con la materia dicha. Los precursores y Mendel mismo, experimentaron sus teorías en diferentes plantas, en un enfoque botánico, sin embargo, diversos personajes comenzaron a experimentar estas leyes en diferentes animales para proponer nuevos resultados. Incluso se llega a mencionar las variaciones morfológicas y fisiológicas que expresaban los genes y sus mutaciones como tal. En las células de los seres humanos y de otros organismos, la replicación del ADN, esta controlada por mecanismos muy precisos, que se describen en el ciclo celular; cada cromosoma, estas son estructuras altamente organizadas, formadas por ADN y proteínas, que contiene la mayor parte de la información genética de un ser vivo y posee muchos puntos capaces de poder iniciar el proceso de la replicación del ADN. En el ser humano, existe el genoma, que representa al conjunto total de genes que porta cada individuo en todos y cada uno de sus cromosomas, que son un total de 46 cromosomas. Cada uno de los 23 pares de cromosomas humanos son diferentes entre sí, por características de longitud, forma y ocurrencia, entrando a un tema más extenso, los cariotipos son fotografías de los cromosomas, utilizadas para el estudio e identificación de alteraciones debidas a un posible

fallo en estos. Los 22 pares se clasifican en siete grupos que se designan de la A a la G. El par 23 corresponde al cromosoma sexual y se dispone aparte. Las alteraciones cromosómicas más frecuentes son anomalías numéricas como el Síndrome de Klinefelter (cariotipo 47,XXY) o el Síndrome de Turner (cariotipo 45,X0) o bien algunas literaturas también mencionan Leucemia y Linfoma, entre muchas otras. Las propias alteraciones que se presentan en este estudio se clasifican en alteraciones estructurales cromosómicas (delección, translocación, isocromosoma) y alteraciones numéricas en los cromosomas (euploidia, aneuploidia, hiperploidia) y junto con este, se pueden realizar estudios en conjunto a razón de patologías específicas, como el cáncer. Una de las bases de la genética, es el conocer los procesos de división celular; la división celular mitótica es decisiva para el desarrollo y mantenimiento de los diversos tejidos, órganos y sistemas que forman al ser humano como tal que da como resultado 2 células diploides, teniendo lugar en todas las células del organismo, diferenciando de la meiosis tiene lugar únicamente en las células progenitoras de los gametos, produciendo como tal los gametos y 4 células haploides. Las descripciones de los procesos de división celular abren marcha a la relación estrecha a los últimos dos temas de este ensayo, que son; la gametogénesis y a la fecundación como tal. La gametogénesis es el desarrollo de elementos sexuales o también llamados gametos, dividido respectivamente para cada sexo, en el caso femenino es llamado ovogénesis que se lleva a cabo en los ovarios, resaltando el hecho que la mujer nace con 400,000 ovocitos primarios aproximadamente, pero para su proceso de maduración el número reduce significativamente, este proceso se inicia en la ovogonia, donde cada una de estas genera un ovocito primario y en el caso masculino espermatogénesis, se lleva a cabo en los testículos y resalta el hecho que el hombre nace sin espermatozoides, inicia en la espermatogonia y cada una de estas produce cuatro espermatozoides, las cuales son de manera generalizada sus características para diferenciar ambas gametogénesis. La fecundación es el proceso de unión de ambos gametos maduros para su óptima secuencia biológica, comprende de varias fases y procesos para la creación de un producto, que se espera siempre sea sano, es el hecho culminante de todos los temas en relación antes mencionados para comprender cada característica interna y externa de forma fisiológica y patológica como también interna y externa, o superficial y profunda, la fecundación involucra también procesos bioquímicos en la formación de todas las futuras células, las cuales son fundamentales y pueden intervenir en diferentes formas al futuro organismo, para prevenir situaciones fatales, se recomienda el cariotipo y los cuidados adicionales tradicionales en un embarazo. El médico debe ser el auxiliar de la naturaleza, no su enemigo. (Paracelso).

Conclusión

Los temas tocados en clase y descritos brevemente, son las bases de la genética para poder adentrarnos en conocimientos más complejos y moleculares de los genes, el entendimiento general de esta ciencia abre paso a diversas ramas de esta misma, como lo son aquellas que describen procesos biológicos como sociales, involucran la medicina preventiva y la patológica, la oncología, ginecología y obstetricia, pediatría, entre muchas otras en base a el enfoque que se permite moldear.

Bibliografías

Sturtevant, A.H. (2000). Una historia de la genética. California Institute of Technology.

Solari, A.J. (2020). Genética Humana: Fundamentos y aplicaciones en Medicina (4° Edición). Editorial Medica Panamericana, S.A. De C.V.

Gustavo Forero Acosta. (2021) Genética; conceptos y generalidades básicas. Sello editorial. Universidad Nacional y a Distancia, Bogotá. D.C.

García Sánchez, F.A. y Martínez Segura, M.J. (2003). Estudio practico de biopatología. La base biológica de algunos problemas educativos, Murcia.

(Tema 5: Anomalías cromosómicas y análisis de cariotipos).

Alfredo de Jesús Rodríguez Gómez, Sara Frías Vásquez (2014). La mitosis y su regulación. Laboratorio de Citogenética. Departamento de investigación en Genética Humana.

Sandra Gómez A., Fernando Tapia P. (1998) Los Ejes cromatidicos en el desarrollo de la meiosis. UNAM.

José Guillermo Velázquez P. (2006) Gametogénesis o gametogenia. Revista virtual UNAM.

Jorge Alberto Álvarez Díaz (2007) Mecanismos de la fecundación humana. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia.