

Universidad del Sureste Campus Comitán

Medicina Humana





Nombre del alumno:

Elena Guadalupe Maldonado Fernández

Materia:

Genética humana

Grado: 3

Grupo: A

Nombre del profesor:

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

GENETICA HUMANA

Para comenzar, el concepto de cromosoma se refiere a una molécula larga de ADN con parte o todo el material genético de un organismo. En la mayoría de los cromosomas, las fibras de ADN muy largas y delgadas están recubiertas con proteínas de empaque; en las células eucariotas, la más importante de proteínas son las histonas. Estas proteínas, con la ayuda de proteínas mediadoras, se unen a la molécula de ADN y la condensan para mantener su integridad. Estos cromosomas muestran una estructura tridimensional compleja, que juega un papel importante en la regulación transcripcional.

Los cromosomas son normalmente visibles bajo un microscopio de luz sólo durante la metafase de la división celular. Antes de suceder, cada cromosoma se duplica y ambas copias se unen por un centrómero, resultando una estructura en forma de x si el centrómero está situado ecuatorialmente, o una estructura de dos brazos si el centrómero está situado distal.

Se debe tomar en cuenta que un cariotipo es la apariencia general del juego completo de cromosomas en las células de una especie o de un organismo individual, incluyendo principalmente sus tamaños, números y formas. El cariotipo es el proceso mediante el cual se discierne un cariotipo al determinar el cromosoma completo de un individuo, incluido el número de cromosomas y cualquier anomalía. Los cariotipos describen el recuento de cromosomas de un organismo y cómo se ven estos cromosomas bajo un microscopio óptico.

Se presta atención a su longitud, la posición de los centrómeros, el patrón de bandas, cualquier diferencia entre los cromosomas sexuales y cualquier otra característica física. La preparación y estudio de cariotipos es parte de la citogenética.

Para poder identificar las diferentes combinaciones genéticas, Gregor Mendel considerado como el padre de la genética, fundamentó 3 leyes básicas sobre la transmisión por herencia de las características de los organismos padres a sus hijos. Mendel fue el primero en formular con total precisión una nueva teoría de la herencia expresada en lo que después se llamarían "Leyes de Mendel", estas leyes son: 1) ley de la uniformidad, 2) ley de la segregación, 3) distribución independiente.

En los organismos pluricelulares, como en humano, que inician su vida con una célula o cigoto, la división celular mitótica es decisiva para el desarrollo y mantenimiento de los

diversos tejidos, órganos y sistemas que lo forman. Las nuevas células originadas por mitosis son genéticamente idénticas a las células madre; esto se logra gracias a mecanismos complejos de regulación que aseguran la integridad del material genómico y su segregación apropiada.

La serie de eventos que conducen a la división celular se conoce como ciclo celular y está constituido por dos fases principales, la interfase y el ciclo celular que puede ser mitosis o meiosis.

Por otro lado, la meiosis es el proceso de división celular mediante el cual el número de cromosomas se reduce a la mitad, los cromosomas se dividen en dos ocasiones, dando origen a cuatro células haploides con la mitad del número de cromosomas que determinan a la especie, la meiosis se produce en dos etapas principales: meiosis I y meiosis II.

Es decir, en la primera división meiotica, de cada célula sr originan dos, pero el número de cromosomas también se divide, mientras que en la segunda parte de la meiosis, las células se vuelven a dividir, pero conservando el número de cromosomas. Los organismos eucariontes tienen dotaciones genéticas duplicadas, esto es, un juego que fue cedido por la célula germinal paterna, estas células son denominadas germinales porque cuando se unen son capaces de dar origen a un nuevo individuo.

Los organismos que tienen reproducción sexual como los humanos, realizan la gametogénesis que es el proceso por el cual se forman los gametos o células sexuales, es decir, óvulos y espermatozoides. Este proceso lo realizan un tipo de células especializadas llamadas germinales, que se caracterizan por ser diploides que se encuentran en las estructuras u órganos sexuales correspondientes al tipo de gametos de que se trate. El sistema reproductor femenino es el encargado de producir los gametos (ovocitos) y las hormonas sexuales correspondientes, por el contrario, los hombres producen los gametos masculinos (espermatozoides).

La unión de un ovocito secundario con un espermatozoide se refiere al proceso de fecundación, este proceso se realiza en el tercio superior de las trompas de Falopio, de los aproximadamente 300 millones de espermatozoides que se depositan e n la vagina por la eyaculación, la mayoría muere debido al pH ácido de esta, a pesar de que el pH alcalino del semen intenta neutralizarlo, los que liberan este obstáculo y penetran por el cuello uterino se

enfrentan al moco cervical, en el cual un gran numero quedan atrapados, los que consiguen atravesar el cuello uterino continúan su viaje cuesta arriba por el útero.

Concluyo que la importancia de la genética es ayudar a explicar lo que nos hace únicos; por qué los miembros de la familia tienen rasgos en común, por qué algunas enfermedades, como la diabetes o el cáncer, vienen de familia y cómo la herencia interviene en nuestra personalidad y la ausencia de variabilidad genética, una población no puede evolucionar en respuesta a cambios en las variables ambientales y, por lo tanto, se enfrenta a un mayor riesgo de extinción.

Referencias

Esparza- García, E. (2017). Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. Revista mexicana de pediatría, 30-39.

Ramero, M.J.- J.- J. (2018). FUNDAMENTOS DE LA CITOGENÉTICA HUMANA Y ANIMAL. Grupos de investigación GICAFAT, CIAB.

Alberts, Bray, Hopkin, Johnson, Lewis, Raff, Roberts, Walter. Introducción a la biología celular. Editorial Médica Panamericana.

Rodríguez- Gómez, A.D.J., & Frias- Vázquez, S. (2014). La Mitosis y su regulación. Acta Pediátrica de México, 35 (1), 55-86.

UNAM. (s.f.). *Unidad de apoyo para el aprendizaje* : uapas1.bunam.unam.mx

García, F. A, Martinez, M.J (2003). Estudio Práctico de Biopatología (gametogenesís).

Dra. Fuente, I. (2019). ¿Qué es la fecundación humana y cuáles son sus etapas?