



**Daniela E. Carbajal De León.**

**Dr. Sergio Jiménez Ruíz.**

**Controles de lectura.**

**Genética Humana.**

**Tercer Semestre.**

**“A”.**

# Una Historia de la genética

A. H. Sturtevant

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Daniela Carbajal  
De León.

22/02/2023

Como primer autor a tocar el tema, antes de Aristoteles, es Hipocra-tes. que propuso una teoria, que llamo "pangenesis", donde el cuerpo produce "gemelos" haciendo referencia a celulas germinales que dan lugar a los caracteres de descendencia; esta misma teoria es atribuida a Darwin. Aristoteles senalo que incluso la forma de andar y otros habitos del movimiento, pueden reaparecer en la descendencia. los procesos de reproduccion hibrida, de manera general reconoce que, los hibridos eran intermedios entre los padres, o se parecia a uno solo de los padres; Demostrando tambien la variabilidad de la segunda generacion comparada con la primera generacion. Todos los siguientes autores mencionados son precursores a la teoria de Mendel, en su mayoria botanicos, que experimentaron sus teorias en distintas plantas. Enfocando el tema a Gregor Johann Mendel, en 1854, cultivo 34 lineas de guisantes, de acuerdo a sus experimentos en las lineas germinales los clasifico como homocigota y heterocigota, si la planta era heterocigota, la cuarta parte de su descendencia seria de fenotipo recesivo. Fisher es el más mencionada tras los trabajos de Mendel. Se resaltan tambien datos estadisticos de "errores".

August Weismann, profesor de zoologia, habla sobre las moscas, que las celulas polares en las primeras divisiones del huevo, originan las celulas germinales, en donde Weismann propuso la teoria del plasma germinal, donde la linea germinal es el elemento continuo, fue parte importante del estudio citologico de los cromosomas referente despues a las ideas en la division celular y las posiciones laterales en el proceso, de manera general concluyo en su teoria de herencia y desarrollo, que los cromosomas son portadores del material genetico y que todos permanecen intactos en las secuencias generacionales y que simplemente pasan a travez de la linea germinal de una generacion a la siguiente. Vries agrego a esto, que estas unidades poseen un caracter unico y pueden aparecer recombinadas de varias formas en la descendencia.



## Cromosomas

En la década de 1980, se descubrió en la levadura común (*Saccharomyces cerevisiae*) que ciertas secuencias de ADN son fundamentales para la organización de cualquier cromosoma, a saber, las secuencias centroméricas, las teloméricas y las que forman los orígenes de la replicación del ADN.

### • ADN CENTROMÉRICO

El ADN alfaide es el principal componente de todos los centromeros de los cromosomas humanos. Este ADN se dispone en conjuntos de repeticiones en tandem de unidades elementales de 171 pb, que no son todas iguales. El componente mejor definido en cada unidad es la secuencia de 17 nucleótidos llamada "caja de CENP-B" que se une específicamente a la proteína centromérica CENP-B. La región centromérica, en general, comprende el centromero propiamente dicho, o construcción primaria, que es una región estrechada de la cromatina en la que las cromátidas hermanas están íntimamente asociadas, y los cinetocoros (uno de cada lado del centromero en la metafase), que son elementos copuliformes que se observan en la mitosis y en los que se insertan los microtubulos. El cinetocoro es una estructura esencialmente proteínica en la que solo se distingue ADN en la placa interna. En la región más periférica de los centromeros se ha identificado una proteína con actividad ATPásica, la dineína, al que se le adjudica un papel funcional en el movimiento. La kinesina, otra proteína relacionada con los microtubulos, también asociada con los centromeros y una proteína similar ha sido designada CENP-E. Tres componentes son esenciales para un centromero funcional humano; una cantidad umbral de ADN alfaide, la proteína CENP-B, que se asocia con el anterior y la CENP-C. Los centromeros humanos son poliméricos, formados por cierto número de unidades repetidas, en relación con el número de microtubulos insertados por cromosomas (una docena) y la necesidad absoluta de su funcionalidad para conservar el genoma.

### • ADN TELOMÉRICO HUMANO

Este ADN está constituido por repeticiones en tandem del hexanucleótido TTAGGG.



## Leyes de Mendel.

Las conclusiones y postulados básicos obtenidos por Mendel se resumen en dos leyes; las cuales son básicas y fundamentales para el estudio de la genética como ciencia y rama de la medicina, la primera, la ley de la segregación, y la segunda, la ley de la recombinación independiente.

### 1. Ley de segregación igualitaria.

Mendel afirmó respecto a sus observaciones obtenidas que "los dos miembros (alelos) de un par genético se distribuyen separadamente (segregan) entre los gametos; así la mitad de los gametos contiene un miembro del par y la otra mitad contiene el otro miembro". Algunos conceptos básicos de la materia se describen de la siguiente forma;

- Gen: Es una porción o fragmento de ADN que posee información genética heredable; se escribe de manera mendeliana con las letras del alfabeto, cada una de ellas representa una de las formas alternativas del gen llamada alelo (A y a, B y b)
- Alelo: las formas alternativas de el gen
- Genotipo: es el conjunto de genes que posee un individuo y su manifestación, se evidencia a través del fenotipo
- Genotipo homocigoto: es cuando el gen que porta el individuo está constituido por dos alelos iguales (AA, aa) cuando es mayúsculas, el genotipo es homocigoto dominante y cuando son minúsculas es un genotipo homocigoto recesivo.
- Genotipo heterocigoto: el gen está constituido con dos alelos detonados con letras diferentes, este genotipo tiene manifestaciones fenotípicas igual al genotipo homocigoto dominante



## cariotipos.

### Anomalías cromosómicas y análisis de cariotipos

Los 23 pares de cromosomas de la especie humana se diferencian en longitud, forma y ocurrencia de condensaciones. La ordenación de los cromosomas para su estudio e identificación de alteraciones debidas a fallos en ellos, se realiza mediante la obtención del cariotipo, que es la fotografía del núcleo de la célula en la que aparecen los cromosomas, y luego del idiograma, que es la ordenación de los cromosomas en función de sus características. Para la obtención del cariotipo es necesario detener la división mitótica en la metafase, ya que en ella son especialmente visibles y aun están unidos a su cromátida hermana, se deben teñir los cromosomas y fotografiar el conjunto o complemento cromosómico que constituye el cariotipo.

La ordenación de los cromosomas comenzó a realizarse a partir de la longitud total relativa de sus brazos que viene determinada por la posición del centrómero; en cuanto a la longitud relativa de los brazos, los cromosomas se clasifican en;

1. Metacéntricos

2. Submetacéntricos

3. Acrocéntricos

teniendo la longitud total de los cromosomas, los 22 pares se clasifican en siete grupos que se designan mediante las letras de la A a la G. El par 23 corresponde a los cromosomas sexuales o gonosomas y se disponen aparte. La mayoría de los laboratorios analizan entre 10 y 40 metafases para cada individuo, cuando se sospecha de un mosaïcismo (alteración cromosómica) se analizan muchas más células, así como de otros tejidos y cuando se requieren detalles más finos se observan los cromosomas en la profase o prometafase (mayor número de bandas).



La división celular por mitosis es decisiva para el desarrollo de los organismos y su reproducción; es necesario que cada nueva célula sea genéticamente idéntica de la que proviene. En los eucariontes esto se logra gracias a mecanismos complejos que aseguran la integridad del material genómico y su segregación apropiada durante la mitosis.

En los organismos pluricelulares, como el humano, que inician su vida con una célula nuevo 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 la mitosis son genéticamente idénticas a la célula madre. 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 la división celular.

La mitosis es el proceso nuclear por el cual los cromosomas replicados segregan en dos núcleos hijos, generalmente va acompañada de la citocinesis, que es la división citoplasmática y separación física de las dos células hijas. El proceso mitótico fue descrito primeramente por Flemming, en 1882. Durante la mitosis, la célula se ocupa en una actividad principal, que es la segregación cromosómica y prácticamente detiene el metabolismo, la transcripción y la traducción. Antes del proceso mitótico, durante la fase S del ciclo celular, los cromosomas se replican, de manera que en el momento de iniciar la división celular en humanos, cada uno de los 46 cromosomas replicados tendrá dos cromátidas unidas unidas por el centrómero, cada una de ellas representa un cromosoma funcional. Cada cromátida hermana de un cromosoma segregará una célula hija, al igual que las otras 45 y juntas inte-



En los eventos clave de la meiosis intervienen estructuras cuya información y función aparente es la de mantener la arquitectura cromosómica mediante interacciones establecidas con el ADN: el complejo sinaptonémico (CS) y los Ejes Cromatídicos (ECs).

Los ejes cromatídicos en el desarrollo de la meiosis.

En eventos clave de la meiosis como el alineamiento, el apareamiento de los cromosomas homólogos y los altos niveles de recombinación genética que estos experimentan, intervienen estructuras cuya función parece ser la de mantener la arquitectura cromosómica mediante interacciones entre el propio ADN y con proteínas no histónicas, lo cual no sólo permite alcanzar nuevos arreglos que proporcionen estructuras de soporte y/o anclaje en estadios específicos dentro del proceso meiótico, sino que participan además como armazones que faciliten la acción de diferentes enzimas con el fin que se realicen con éxito todos sus complejos procesos; y referente a la bibliografía el tema enfocado a CS y ECs.

La participación de ambas estructuras en estadios particulares del proceso meiótico; las funciones de cada una y la unión que podrían guardar entre sí, aún no están definitivamente aclaradas. El CS fue descrito por primera vez hace más de 40 años y el ECs fue reportado 20 años después.

El descubrimiento de los ejes o andamios cromatídicos, tanto mitóticos como meióticos, corroboran la opinión generalizada acerca de la enorme dinámica y complejidad de los cromosomas como estructuras portadoras de la información genética; en el caso del núcleo meiótico, ofrece la oportunidad de entender de un modo más integral los cambios conformacionales de la amplia serie de proteínas que constituyen tanto el CS como el ECs y sus interacciones, no solo en términos de



# gametogénesis

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Daniela Carbajal

La gametogénesis o gametogonia es definida por algunos autores como el desarrollo de elementos sexuales o gametos (Salvat, 1983). Las investigaciones de la gametogénesis son de absoluta importancia para el entendimiento de los eventos reproductivos de cualquier especie. En la gametogénesis se presentan en forma casi simultánea las divisiones celulares (mitosis) y reducción cromática (meiosis), lo cual nos indica que la gametogénesis se inicia de una célula madre con número completo de cromosomas (célula diploide), para dividirse por mitosis y meiosis hasta una célula haploide (célula que tiene la mitad de los cromosomas de la especie). Una de las características que resultan de la gametogonia, es que en la hembra de los mamíferos, desde el nacimiento ya cuenta con todas las células sexuales que necesitará en su vida adulta, en el macho para contar con las células sexuales necesita llegar a la pubertad, puesto que al nacer cuenta con células juveniles, gonocitos precursores de las células germinales, células de soporte precursoras de las células Sertoli y células intersticiales. El proceso de gametogénesis en la hembra se conoce como ovogénesis que es el proceso de formación, crecimiento y maduración de los gametos femeninos y en el macho como espermatogénesis donde se compromete el gameto masculino "espermatozoide". La espermatogénesis es el proceso de desarrollo y evolución de la célula indiferenciada que se origina en el túbulo seminal "espermatogonia" que conlleva a la producción de espermatozoides. La espermatogénesis incluye la espermatocitogénesis o formación de espermatoцитos primarios o secundarios de la espermatogonia tipo A y la espermiogénesis o formación de espermatozoides fértiles maduros desde las espermatidos inmaduras. La espermatocitogénesis se produce en todos los túbulos seminíferos



# fecundación.

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Tamela Carbajal

La fecundación podría ser definida como el proceso que culmina en la unión de un núcleo espermático con el núcleo del óvulo, dentro del citoplasma activado del óvulo. Para que ocurra la fecundación, algunos eventos deben de acontecer; como la activación espermática, la incorporación del espermatozoide hacia el citoplasma del óvulo, lo cual induce la unión y fusión de las membranas plasmáticas del óvulo y el espermatozoide, la activación metabólica del óvulo y la iniciación del primer ciclo celular, la formación de los pronúcleos y fusión nuclear, la migración de los pronúcleos que permite la unión genómica, y por último, la iniciación de la primera división celular y el desarrollo inicial. Eventos espermáticos; Estos procesos no suceden de forma aislada, sino siempre en comunicación con el óvulo. La matriz extracelular del cúmulus oóforus (estructura única de los óvulos de mamíferos superiores). Durante la interacción de los gametos, la reacción acrosómica inducida por el cúmulus oóforus, es prerequisite para que el espermatozoide pase la zona pelúcida, se funda con y penetre al óvulo. La  $P_4$  (Progesterona) secretada por las células del cúmulus, es un cofactor importante para que ocurra este evento de exocitosis. La unión de agonistas ( $P_4$  o la glicoproteína  $ZP_3$ ) a receptores de la membrana plasmática activa señales intraspermáticas y vías enzimáticas relacionadas con la reacción acrosómica. Incorporación del espermatozoide en el citoplasma del óvulo; ocurre simultáneamente con la activación del óvulo y la reacción cortical. Al fundirse el espermatozoide con el coeloma (membrana del óvulo). Activación metabólica del óvulo; transforman esta célula quiescente en una metabólicamente muy activa, dinámica, animada: el cigoto. La activación del óvulo se da inicialmente por la entrada del calcio.



## BIBLIOGRAFIAS

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 cromatídicos 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.