



**Orlando Gamaliel Méndez Velazco.**

**Dr. Sergio Jiménez Ruíz.**

**Reportes de lectura.**

**Genética Humana.**

**Tercer Semestre.**

**“A”.**

# Genética humana

Orlando

Dr. Sergio  
Jiménez Ruiz

Una historia de la genética

22

2

2023

Hipócrates desarrolló una teoría que se parecía a una que después propuso Darwin, que llamo pangenesis. Lo que se decía es que en cada parte del cuerpo se produce algo denominado gémulas y está es recolectada por el semen (células germinales). Estas serían las bases materiales de la herencia, ya que se desarrollarían dando lugar a los caracteres de la descendencia. Aristóteles por otro lado dedico un capítulo a la crítica de la hipótesis de Hipócrates y Darwin, la cual descarta por varias razones. Este señalo que los individuos a veces se parecen a antepasados remotos en lugar de sus padres, también señalo que las peculiaridades del pelo y las uñas, e incluso de la forma de andar y de otros hábitos del movimiento, pueden reaparecer en la descendencia. Caracteres que no están presentes aún en un individuo pueden heredarse como el pelo gris o el tipo de barba de un padre joven, incluso antes que se desarrolle su barba o el pelo gris.

Aristóteles fue un naturalista y describió muchos tipos de animales, algunos imaginarios, otros reales y los describió con un detalle muy preciso. Sabía que la mula era un híbrido entre distintas especies y supuso que otros animales también lo eran como la jirafa, por ejemplo, era un híbrido entre camello y leopardo. Según él, en el seco país de Libia hay pocas lugares donde se encuentre agua; por eso hay muchos tipos de animales que se congregan alrededor de las pozas de agua, si tienen tamaños parecidos, y si tienen periodos de gestación similares, pueden cruzarse; es por eso la base del dicho: "siempre hay algo nuevo que viene de Libia". Hay una larga historia de tales supuestas híbridos,



# Cromosomas

El genoma de todos los organismos se encuentra en unas corpúsculos intracelulares coloreados denominados cromosomas (cromo: color, soma = cuerpo), que son visibles durante el proceso de división celular (mitosis y meiosis). Los cromosomas se observa al microscopio durante la metafase, cuando el DNA se a duplicado y la cromatina esta muy condensada. La organización final de los cromosomas a partir de microfotografías que se obtuvieron de la división mitótica en metafase, agrupando los cromosomas por parejas y teniendo en cuenta los patrones de bandas, conforma el cariotipo de una especie, que es común a todos los individuos de la especie. Por otra parte, a mayor escala, en tiempo y espacio, cuando estos cambios ocurren en poblaciones y se fijan en ellas, pueden marcar el proceso evolutivo dentro de la especie.

En la fase de la división celular se observa las hebras que están unidas por el centrómero y forman las cromátidas hermanas. Un cambio en la dotación cromosómica ya sea numérico o estructural, determina a su vez un cambio genómico que puede tener consecuencias fenotípicas en el individuo originando lo que conocemos como síndromes cromosómicos, como el síndrome de down, síndrome de turner, trisomías autosómicas, translocaciones.

Los cromosomas en el núcleo son portadores de la mayor parte del material genético y condicionan la organización de la vida y la mayoría de características hereditarias de cada especie, completamente. Complementando por los cromosomas circulares mitocondriales y cloroplastidiales en donde se localizan algunos genes. Desde los experimentos de Mendel, en 1865, se manifiesta, que muchos de los caracteres del guisante dependen de dos factores que hoy en día se le conoce como genes, cada individuo recibe uno procedente del padre y otro de la madre aunque en esta época no se conocía de la existencia del DNA, ni que se encontraba en los cromosomas. En 1902, Sutton y Boveri, fue-



# Cariotipo

El cariotipo, es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por un convenio, que en el ámbito de la clínica se, les ir ligados, esto describe las características de los cromosomas. El concepto cariotipo se usa con frecuencia para referirse a un kariograma, el cual es un esquema, foto o dibujo de los cromosomas de una célula metafásica ordenados de acuerdo a su morfología (metacéntricos, submetacéntricos, telocéntricos, subtelo centricos y acrocéntricos) y tamaño, que están caracterizados y representan a todos los individuos de una especie. El cariotipo es característico de cada especie, al igual que el número de cromosomas; el ser humano tiene 46 cromosomas en el núcleo de cada célula, organizados en dos pares autosómicos y un par sexual (hombre XY y mujer XX). Cada brazo ha sido dividido en zonas y cada zona en bandas, y incluso las bandas en sub-bandas, gracias a las técnicas de marcado. Pero puede darse el caso, en humanos, de que existan otros patrones en los cariotipos, a lo cual se le conoce aberración cromosémica. Los cromosomas se clasifican en 7 grupos de A a G, atendiendo a su longitud relativa y a la posición del centrómero, que define su morfología. El cariotipo queda conformado de esta manera:

**Grupo A:** Se encuentran los pares cromosómicos 1, 2 y 3. se caracterizan por ser cromosomas muy grandes, casi metacéntricos. En concreto, 1 y 3 metacéntricos; 2 submetacéntrico.

**Grupo B:** se encuentran los pares cromosómicos 4 y 5. se trata de cromosomas grandes y submetacéntricos (con dos brazos muy diferentes en tamaño).

**Grupo C:** se encuentran los pares cromosómicos 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, X. Son cromosomas medianos submetacén-



# Leyes de Mendel.

Grando

Se puede resumir de manera general las conclusiones y los postulados de que se obtuvieron por Mendel en dos leyes básicas y fundamentales para el estudio de la genética.

## Ley de segregación igualitaria.

Mendel afirmó respecto a sus observaciones obtenidas que los dos miembros (alelos) de un par genético se distribuyen separadamente entre los gametos; así, la mitad de los gametos contiene un miembro del par y la otra mitad contiene el otro miembro. Para entender este principio, vamos a repasar brevemente algunos conceptos como gen, alelo, fenotipo, genotipo, homocigoto, heterocigoto, genotipo portador y genotipo puro.

Gen: es una porción o fragmento del ADN que posee información genética heredable; el gen se escribe de la manera mendeliana con las letras del alfabeto, cada una de ellas representa una de las formas alternativas del gen llamada alelo; para nuestro caso el gen tipo mendeliano se compone de dos alelos.

Alelo: es cada una de las formas alternativas que compone el gen y se denota con las letras del alfabeto.

Fenotipo: es la manifestación física del genotipo; en otras palabras, son las características medibles, observables y visibles (en la mayoría de los casos) de un individuo, por ejemplo, cuando nos referimos a un individuo tiene los ojos de color verde, azul, café, negro, etc., nos estamos refiriendo al fenotipo para el color de ojos.

Genotipo: es el conjunto de genes que poseen un individuo y su manifestación se evidencia a través del fenotipo.

Genotipo homocigoto: es cuando el gen que porta un individuo está constituido por dos alelos iguales; es decir, la letra de cada uno de los alelos que componen un gen son iguales. Si las dos letras que componen



Todos los organismos vivos utilizan la división celular, bien como mecanismo de reproducción, o como mecanismo de crecimiento del individuo. 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 producción a múltiples células. Todas idénticas entre sí, pero que posteriormente pueden derivar en una especialización y diferenciación dentro del individuo. Desde un punto de vista puramente evolutivo un organismo unicelular es simplemente una estructura dentro de la cual se realizan las funciones vitales básicas de nutrición y reproducción. Las únicas presiones selectivas son la adquisición de alimento y las fuerzas de tensión superficial. Los organismos pasan de luchar contra las fuerzas de tensión superficial, a combatir contra la fuerza de la gravedad, para ello se convierten en organismos pluricelulares, en el cual las células se agrupan en tejidos, órganos y sistemas, cada uno especializado en una función determinada y cada célula diferenciada en realizar una actividad concreta. Cuando una célula se divide en dos, uno u ambos productos de la división pueden volver a dividirse, estableciéndose de



# Genética Humana.

## LA MEIOSIS

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Orlando.

La mayoría de seres vivos, y especialmente los organismos eucarióticos son capaces de utilizar algún mecanismo de reproducción sexual a lo largo de su ciclo vital. Aunque propiamente no podemos hablar de reproducción sexual en organismos como las bacterias, si podemos decir que mediante la conjugación hay transmisión de material genético (hereditario) de un organismo a otro sino que a partir de material genético de dos organismos de la misma especie, se genera un nuevo ser vivo, un nuevo individuo de la misma especie, el proceso mediante el cual dos células provenientes de individuos distintos se unen para generar uno nuevo esto que llamamos fecundación. Supongamos que cada individuo donara a sus hijos todo el material hereditario que posee, como el nuevo individuo proviene de la fusión de dos células tendría doble cantidad de ADN que sus respectivos padres, y sus hijos el doble que él y así sucesivamente. Este proceso sería incompatible con la vida y por lo tanto hemos de pensar que esas células que gentilmente donan los padres a sus hijos han de ser especiales, han de tener justamente la mitad del material hereditario, para que así cuando se fusionen dos células que llamamos meiosis con la mitad de ADN el nuevo individuo tenga igual cantidad que sus padres.



## Gametogénesis

ortunato

08/03/2023

El desarrollo de un individuo comienza con la fecundación, fenómeno por el cual el espermatozoide del varón y el ovocito de la mujer se unen para dar origen a un nuevo organismo, el cigoto. Como preparación para la fecundación las células germinativas masculinas y femeninas experimentan cierto número de cambios en los que participan los cromosomas además del citoplasma. La finalidad de estos cambios son: reducir el número de cromosomas a la mitad de los que presenta la célula somática normal, esto es, de 46 a 23. Esto se logra por las divisiones meióticas o de maduración, y es necesario pues de lo contrario la fusión de las células germinativas masculinas y femeninas produciría un individuo con un número de cromosomas doble relación con el de las células originales. También se modifica la forma de las células germinativas preparándolas para la fecundación. La célula germinativa masculina, en un principio voluminosa y redonda, pierde prácticamente todo el citoplasma y adquiere cabeza, cuello y cola. La célula germinativa femenina, por el contrario se torna gradualmente mayor al aumentar el citoplasma. Cuando ha alcanzado su madurez, el ovocito tiene  $120\mu$  de diámetro aproximadamente.

La célula somática tiene 23 pares de cromosomas, es decir, un número diploide (diploos = doble).



## Bibliografía

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

(2011, febrero 8) CROMOSOMAS, VEHICULOS EN LA ORGANIZACIÓN T TRANSMISIÓN DE LOS CARACTERES. Scientific electronic library online. Recuperado 26 de febrero de 2023.

Colaboradores de Wikipedia. (2023, 16 febrero). Cariotipo. Wikipedia, la enciclopedia libre. <https://es.wikipedia.org/wiki/cariotipo>.

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

Universidad complutense de Madrid. (S. F- B). <https://www.uc.es/data/cont/media/www/pag-5618105-Lamitosis.pdf>.

Meiosis (artículo)/ Herencia. (s.f.) Khan Academy. <https://es.khanacademy.org/sciencielap-biology/heredity/meiosis-and-genetic-diversity/a/phases-of-meiosis>.

(2023) Lagman, Embriología médica (5ta edición). 1985 junio 7.

(2023) Lagman, Embriología médica (5ta edición). 1985 junio 7.