



Mauricio Aguilar Figueroa

Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Controles de lectura

Genética

3 semestre

"A"

GENETICA HUMANA



Dr. Sergio
Jimenez Ruiz,
Mauricio Aguilar F.

De las cartas que envió a Nageli parece deducirse que, en 1870, Mendel estuvo implicado muy activamente en estudios genéticos en otros tipos de plantas, experimentos que realizó con granos de polen únicos en *Mirabilis*. Se repitieron en dos años diferentes con el mismo resultado, también estudios de *Mirabilis* Maiz, de estas se dice que sus híbridos se comportan exactamente igual a los de *Pisum*. El carácter estudiado en *Matthiola* fue la presencia de pelos con respecto a la flor de su color en esta planta, dicen que los experimentos habían durado seis años y que aun continuaban esto en 1870 ya cultivado 1500 especímenes con este propósito en aquel año su dificultad surgió de la multiplicidad de matizes de color que fueron difíciles de separar, en *Mirabilis*. Parece haber visto y aver comprendido el color intermedio de los heterocigotos y haber hecho los tests apropiados para establecer esta interpretación, también menciona experimentos con varias plantas diferentes, *Aquilegia*, *Linaria*, *Ipomoea*, *Cheilanthes*, *Tropaeolum*, *L* y *Chnisi*.

La imagen que emerge es la de un hombre experimentado de manera muy activa y efectiva, consiste en la importancia de su descubrimiento, y comprobándolo y extendiéndolo a una gran variedad de formas, ninguno de estos resultados fueron publicados, difícil saber que su trabajo había tan completamente ignorado si hubiera presentado esta evidencia que lo confirmaba aunque no fuera

MEIOSIS

Es una de las formas de la reproducción celular. Se produce en las gonadas por la producción de gametos. La meiosis es un proceso de división celular en la que una célula diploide experimenta dos divisiones sucesivas, con la capacidad de generar cuatro células haploides, en los organismos con reproducción sexual tiene importancia ya que es el mecanismo por el cual se producen los gametos, espermatozoides y óvulos, este proceso se lleva a cabo en dos divisiones nucleares y citoplasmáticas, llamada primera división y segunda división meiótica. O simplemente meiosis I y meiosis II, ambas divisiones meióticas comprenden profase, metafase, anafase, telofase. Durante la meiosis (MI) los miembros de cada par de homólogos de cromosomas se emparejan durante la profase formando tetradas, durante esta etapa se forma una estructura proteica denominada complejo sinaptonémico, permitiendo que se produzca la recombinación entre ambos cromosomas homólogos, se vuelve una etapa con densación cromosómica y los tetradas se alinean en la placa ecuatorial durante la primera metafase, dando lugar a la migración de n cromosomas a cada uno de los polos durante la primera anafase. Esta división reduccional es la responsable del mantenimiento del número

Gametogenesis

MAURICIO

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

La Gametogenesis es el proceso mediante el cual las células germinales experimentan cambios cromosómicos y morfológicos en preparación para la fecundación, durante este proceso, a través de la meiosis se reduce la cantidad de cromosomas, del número disponible (46 o $2n$) al número haploide (23 o $1n$). La maduración del gameto masculino ocurre a través del mecanismo denominado espermatogénesis, que se inicia desde la pubertad con la maduración de las espermatogonias, cada una de ellas origina cuatro células hijas, para así formar millones de espermatozoides. En cambio la ovogénesis (maduración del gameto femenino) se inicia desde el periodo fetal y después de permanecer latente durante la infancia, al llegar la pubertad se reinicia para formar una célula madura en cada ciclo sexual. Existen diferencias en la maduración de las células germinales entre ambos sexos, aunque las primeras etapas de su formación son similares como se veía en este apartado, es ampliamente aceptado que las células germinales son de origen endodérmico, sin embargo, se pueden detectar en forma indiferente durante la segunda semana cuando el embrión se encuentra en fase de disco plano bilaminar.

Fecundación

La Fecundación es la unión del espermatozoide con un ovocito secundario. Se lleva a cabo en la ampolla de la trompa de Falopio a través de diversos procesos que permiten la fusión entre ambos gametos. Previo a esto se requieren cambios en el espermatozoide, como en la capacitación y la reacción acrosómica, desde que se deposita el semen en la vagina se inicia la carrera en la que se capacitarán los espermatozoides y el más apto es el que podrá fertilizar al ovocito. De los millones de espermatozoides que se depositan durante el coito (100 millones por mililitro aproximadamente), la mayoría muere debido a la acidez propia de la vagina. De hecho, la alcalinidad del semen neutraliza este medio, más tarde, los espermatozoides sobreviven a través del conducto cervical oculto por moco en el que quedan atrapados muchos otros, algunos se almacenan entre los pliegos de moco cervical y después se liberan lentamente desde ese lugar. Los espermatozoides que logran atravesar el cuello uterino continúan su ascenso a través del cuerpo del útero donde inician su capacitación.

CARIOTIPOS

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
MAGISTER ACADÉMICO FICUNACI

El término **Cariotipo** hace referencia a la dotación cromosomática de una persona o una 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 otra especie, como *Drosophila melanogaster*, que tiene 4 pares de cromosomas. El **Cariotipo** puede variar ligeramente entre individuos de una misma especie, las personas con **Síndrome de Down**, tienen 47 cromosomas y a que disponen de una copia extra de cromosoma 21. **Cariotipo** hace referencia al análisis cromosómico de las células de un individuo. Esta definición es muy interesante en **Genética Clínica**. El **Cariotipo** nos sirve para determinar el **Cariotipo** de una persona tiene diferentes aplicaciones más conocidas en el diagnóstico prenatal temprano de alteraciones cromosómicas que pueden desembocar en diferentes enfermedades o trastornos genéticos, como el **Síndrome de Patau**, trisomía del cromosoma 13, o el **Síndrome de Turner**, monosomía del cromosoma X.

Leves de Mendel.

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz
Maestría Académica Fisiología

Conocidas como Genética mendeliana. Son el conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos progenitores a su descendencia. Constituyen el fundamento de la Genética. Las leyes se derivan del trabajo sobre cruces entre plantas realizadas por Gregor Mendel, un monje agustino austriaco, publicado en 1855 y en 1866, aunque fue ignorado durante mucho tiempo hasta su redescubrimiento en 1900. La historia de la ciencia encuentra en la herencia mendeliana un hito en la evolución de la biología, solo comparable con las leyes de Newton en el desarrollo de la física, tal valoración se basa en que Mendel, que se enfrentaba en formular con total precisión una nueva teoría de la herencia, expresada en lo que llamará las leyes de Mendel, que se enfrentaba a la poco rigurosa teoría de la herencia, por mezcla de sangre, esta teoría aparte de los estudios biológicos las nociones básicas de la Genética moderna.

No obstante, no fue solo su trabajo teórico lo que brindó a Mendel su envergadura científica. No menos notables han sido los aspectos epistemológicos y metodológicos de su investigación.

Cromosomas

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Mauricio Aguilar Figueroa

En la división celular (mitosis y meiosis) el cromosoma presenta su forma más conocida: cuerpos bien delineados en forma de X, debido a su alto grado de compactación y duplicación.

En la interfase no puede ser visualizados mediante el microscopio óptico de manera nítida, ya que ocupan territorios cromosómicos discretos, en las células eucariotas y en las arqueas, a diferencia que en las bacterias, el ADN siempre se encuentra en forma de cromatina es decir asociado fuertemente a unas proteínas denominadas histonas y no-histonas. La cromatina organizada en cromosomas, se encuentra en el núcleo de las células eucariotas y se visualiza como una maraña de hebras delgadas, cuando comienza el proceso de duplicación y división del material genético llamado (cariocinesis) esa maraña de hebras inicia un fenómeno de condensación progresivo que permite visualizar cada uno de los cromosomas. Cuando se visualiza con detalle durante la mitosis, se observa que cada uno de los cromosomas presenta una forma y un tamaño característico, cada cromosoma tiene una región condensada, o condensada llamada centromero, que confiere la apariencia particular a cada cromosoma y que permite clasificarlos según la posición del centromero a lo largo del cromosoma.

MITOSIS.

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 de múltiples células, todas idénticas entre sí, 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 a las fuerzas de tensión superficial, el organismo unicelular debe por tanto aislarse del medio mediante una membrana o pared que le permita adquirir alimento que a la vez que soporte las fuerzas de tensión superficial del medio en el que se desarrolla, dicho organismo en su lucha contra el medio y para poder crear y optimizar sus funciones adquiere nuevas funciones como