



**Elena Guadalupe Maldonado
Fernández**

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Control de lectura

Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

Una historia de la genética

Dr. Sergio
Jiménez Ruiz

Elena

Hipócrates desarrolló una teoría parecida a la que más tarde propuso Darwin, que llamó "pangenesis". Según este punto de vista, cada parte del cuerpo produce algo denominado "gémulas" por Darwin que, de alguna manera, es recolectado por el semen/cél. germinales. Esas serían las bases materiales de la herencia, ya que se desarrollarían dando lugar a los caracteres de la descendencia. La idea fue desarrollada por Hipócrates y Darwin, en gran medida para explicar la supuesta herencia de caracteres adquiridos. Aristóteles fue un naturalista y describió muchos tipos de animales, algunos imaginarios, otros reales y los describió con un detalle sorprendentemente preciso. Kölreuter realizó muchos cruzamientos, estudió el propio proceso de polinización, y también reconoció la importancia de los insectos en la polinización natural. Darwin recolectó una gran cantidad de información obtenida de los trabajos sobre la hibridación de plantas, de los trabajos sobre la mejora práctica de animales domésticos y plantas cultivadas, y de jardineros, cazadores y mejoradores. Sobre el origen de la variabilidad, Darwin dijo pocas cosas que sonaran modernas. Creyó que las condiciones cambiantes, tales como la domesticación, estimulaban la variabilidad y que también afectaban a la herencia tanto en la selección dentro de una línea domo en

Cromosomas

El cromosoma está constituido por una molécula de ADN que mantiene su estructura e integridad con la ayuda de otras moléculas. Se encuentra en el núcleo celular y tiene la función de permitir la transmisión de la información genética a la descendencia en forma aleatoria. Las cromosomopatías son padecimientos que resultan de una cantidad mayor o menor de material hereditario y son causa de anomalías congénitas entre 0.7 y 1.5% de los recién nacidos vivos. Su frecuencia varía según el país, el tipo de estudio y el método de recolección de la muestra. Las más comunes son aquéllas que tienen un número anormal de cromosomas, seguidas de las anomalías estructurales. En las células en interfase los cromosomas se encuentran en forma de hilos, delgados y muy largos constituidos por una cromátide, pero durante la división celular, estas moléculas se duplican quedando constituidas por dos cromátides hermanas, de tal manera que al formarse las dos células hijas, cada una recibe la misma cantidad de material hereditario una vez concluida la mitosis.

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz,
Elena Gpe. Maldorado
Fernandez

Concepto de cariotipo

Un cariotipo es la organización de los cromosomas de una especie, célula, órgano, tumor etc., permite conocer el número y la estructura de los cromosomas, es importante para caracterizar las especies y en genética clínica permite el diagnóstico de síndromes y patologías que implican anomalías dentro de los cromosomas, que pueden causar o no fenotipos determinados. Aún en la genómica, los cromosomas, que pueden causar fenotipos determinados. Es difícil poder determinar cuántos rearranglos cromosómicos humanos existen, muchos laboratorios de citogenética no reportan sus hallazgos, otros no tienen la tecnología que les permite detectar pequeñas anomalías, por lo tanto, pueden pasar como cariotipos normales. En términos probabilísticos, se ha observado que existen dentro del genoma regiones susceptibles de rupturas o puntos calientes o sitios frágiles, en donde los cromosomas tendrían mayor probabilidad de romperse y rearranjarse de muchas formas. Sin embargo a la fecha no son muchos los estudios que puedan describir

LEYES DE MENDEL

Las leyes de Mendel son el conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia de las características de los organismos padres a sus hijos. Estas reglas básicas de herencia constituyen el fundamento de la genética. Las leyes de Mendel se derivan de su trabajo publicado en el año 1865 y en 1866, aunque fue ignorado por 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 sólo comparable con las Leyes de Newton en el desarrollo de la Física. Tal valoración se basa en el hecho de que, Mendel fue el primero en formular con total precisión una nueva teoría de la herencia, expresada en lo que luego se llamaría "leyes de Mendel", que se enfrentaba a la poco rigurosa teoría de la herencia por mezcla de la sangre. La 1^a Ley de Mendel: Ley de la uniformidad de los híbridos de la 1^a generación filial, establece que si se cruzan dos razas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación serán todos iguales entre sí fenotípicamente y genotípicamente, es decir, fenotípicamente a uno de

MITOSIS

En los organismos pluricelulares, como el humano, que inician su vida con una célula huevo 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 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 la división celular, que puede ser mitosis o meiosis. La mitosis es el proceso nuclear por el cual los cromosomas replicados se segregan en dos núcleos hijos, generalmente va acompañada de la citocinesis, que es la división del citoplasma y separación física de las dos células hijas. El proceso mitótico fue descrito primeramente por Flemming, en 1882; su duración es generalmente de menos de una hora, tiempo en

MEIOSIS

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 información genética se encuentra en los cromosomas.

Los organismos eucariotas 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.

En los seres humanos, en las mujeres son los óvulos y los espermatozoides en los hombres. 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

Gametogénesis

Los organismos que tienen reproducción sexual, 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 unas 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. Una vez que terminaron de realizar la meiosis las células germinales, es decir que llevaron a cabo la gametogénesis, todas las células o gametos que se formaron son haploides (tienen la mitad del número cromosómico de la especie) y con diferentes combinaciones de características genéticas. Para que nazca un nuevo organismo es necesario que se lleve a cabo la fecundación o unión del gameto masculino y el femenino, este nuevo individuo será único y diferente a todos los demás, incluyendo a sus hermanos. El sistema reproductor femenino es el encargado de producir los gametos.

Fecundación

El proceso de la fecundación consiste en la unión de un ovocito secundario con un espermatozoide, esto se realiza en el tercio superior de las trompas de Falopio. Se inicia cuando el espermatozoide penetra la corona radiada, la zona pelúcida, y la membrana del ovocito secundario, para que esto ocurra se requiere de una serie de pasos de preparación como es la capacitación de los espermatozoides y sucede mientras estos recorren el útero y trompa de Falopio, se llevan a cabo las siguientes modificaciones:

- La cabeza del espermatozoide pierde su cubierta de proteínas.
- Se modifica la permeabilidad de la membrana plasmática a los electrolitos de calcio y potasio, esto le permite responder a los estímulos que produce la zona pelúcida del ovocito y se desencadena la reacción acrosómica.

De los aproximadamente 300 millones de espermatozoides que se depositan en la vagina por la eyaculación, la mayoría muere debido al pH ácido de esto, a

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, Martínez, M.J (2003). Estudio Práctico de Biopatología (gametogenésis).
- Dra. Fuente, I. (2019). ¿Qué es la fecundación humana y cuáles son sus etapas?