



**Alexa Avendaño Trujillo**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Control de lecturas**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**Genética humana**

**3 “A”**

Comitán de Domínguez Chiapas a 17 de marzo del 2023

## Unidad 1

HISTORIA  
DE LA

## GENÉTICA

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz  
Alca. Avendano

Hippócrates desarrolló una teoría parecida a la que más tarde propuso Darwin, que llama "pangénesis". Según este punto de vista, cada parte del cuerpo produce algo (denominado "gémulas" por Darwin) que, de alguna manera, es recolectada por el semen, esas serían las bases materiales de la herencia, ya que se desarrollarían dando lugar a los caracteres de la descendencia.

Se conocía la constancia en el número de cromosomas de una especie, y se sabía que este número era generalmente par, ya que aportaban el mismo número de ellos el huevo y el espermatozoide, se sabía que cada cromosoma se divide longitudinalmente en cada división somática y que esta división se realiza mediante una división igualitaria. De todos los granulos visibles se realiza mediante una longitud cromosoma. También se sabía que la reducción en el número de cromosomas se realiza mediante las dos últimas divisiones anteriores a la producción de los gametos maduros (en animales) o gametofitos (en plantas). Además, existía la suposición general de que los cromosomas eran los portadores del material hereditario esencial, cuando los cromosomas reaparecen al final de la interfase, primera, lo hacen como un largo filamento continuo, o espiremas, que más tarde se rompe dando lugar al número de cromosomas característicos de la especie.

Se suponía que los cromosomas de los bivalentes de

# CROMOSOMAS.

Los cromosomas son estructuras con apariencia de hilo ubicadas dentro del núcleo de las células de animales y plantas. Cada cromosoma está compuesto de proteínas combinadas con una sola molécula de ácido desoxirribonucleico (ADN), pasado de padres a descendientes, el ADN contiene las instrucciones específicas que hacen único a cada tipo de ser vivo.

El término cromosoma se origina de las palabras griegas para color (*chroma*) y cuerpo (*soma*), se tienen que ver con algunos de los tintes utilizados en laboratorio. La estructura única de los cromosomas mantiene el ADN enrollado apretadamente alrededor de proteínas con apariencia de carretes, de hilos llamadas histonas. Sin dichos carretes, las moléculas de ADN serían demasiado largas para caber dentro de las células. Para que un organismo crezca y funcione adecuadamente, las células deben dividirse constantemente y producir nuevas células que reemplacen a las células viejas y desgastadas. Durante la división celular, es esencial que el ADN permanezca intacto y distribuido uniformemente entre las células. Los cromosomas son una parte clave del proceso que asegura que el ADN se copie y distribuya fielmente en la gran mayoría de las divisiones celulares. Aun así, se producen algunos errores en raras ocasiones, cambios en el número o la estructura de los cromosomas en células

# CARIOTIPOS.

Por una parte, el término cariotipo hace referencia a la dotación cromosómica 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 otras especies, como *Drosophila melanogaster* que tiene 4 pares de cromosomas, el cariotipo puede variar ligeramente entre individuos de una misma especie. La prueba de cariotipo es un tipo de prueba genética, esta examina el tamaño, la forma y el número de los cromosomas en una muestra de células del cuerpo. Los cromosomas se encuentran en el núcleo de la célula, algo así como el centro de mando de una célula, los cromosomas contienen sus genes, los genes contienen información, llamada A.D.N., que controla cómo se ve y cómo funciona su cuerpo. Normalmente toda sus células (excepto por los óvulos y los espermatozoides) tiene un conjunto de los mismos 46 cromosomas, los cromosomas se agrupan a 23 pares, una prueba de cariotipo revisa los cromosomas en sus células para; "Ver si usted tiene un conjunto completo de 46 cromosomas, tener demasiados o muy pocos cromosomas puede causar problemas serios de

# LEYES DE MENDEL

Las enfermedades monogénicas también reciben el nombre de enfermedades mendelianas, y toda tiene una explicación, son conocidas con esta denominación porque siguen los patrones de herencia que Gregor Mendel, reconocido como el padre de la Genética, describió en 1866. Mendel era un señor muy audaz, como la figuras de la Genética y con sus experimento en plantas de guisante (*Pisum sativum*) consiguió elaborar tres leyes fundamentales para comprender la herencia simple, toda la descendencia presenta semillas amarillas, al existir únicamente una clase de gametos en cada progenitor, solo existe una combinación  $Aa$ , Mendel lo hizo y observó que al cruzar dos variedades puras con diferente tipo de semilla (fenotipo), la descendencia era siempre uniforme, a esto se le conoce como 1º Ley de Mendel.

1º Ley de Mendel: Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial. Al cruzar una raza pura de un especie ( $AA$ ) con otro individuo de raza pura de la misma especie ( $aa$ ), la descendencia de la primera generación filial será fenotípicamente (físicamente) y genotípicamente igual entre sí ( $Aa$ ).

2º Ley de Mendel: Ley de la segregación, esta ley dicta que en la segunda generación filial, obtenida a partir del cruce de dos individuos de la primera gene.

# MITOSIS

De una forma tradicional y basándose en aspectos morfológicos, observados al microscopio óptico, la mitosis suele dividirse en 4 fases o estadios; profase, metafase, anafase y telofase, aunque esta diferenciación es correcta, y que corresponde con etapas concretas de la cariocinesis, no hemos de pensar que ella ocurre en etapas diferenciadas, sino más bien en un proceso totalmente continuo.

Durante la interfase, el núcleo eucariótico aparece encerrado dentro de la membrana nuclear, con el nucleolo perfectamente diferenciado y con una fibra de cromatina, fácilmente observable por su facilidad para teñirse. La fibra de cromatina contiene el ADN y las proteínas asociadas al mismo, su aspecto es similar al de una madeja de hilo o lana. Durante la interfase el cromosoma pasa de estar compuesto por un solo cromatidio (G1), a tener dos cromatidos (G2), ya hemos, esto ocurre durante la Fase de síntesis (S).

Al final del período G2, empieza la mitosis, y la cromatina sufre una progresiva condensación debido al superempaquetamiento y superenrollamiento de los cromosomas, según avanza la profase, los cromosomas van individualizándose y van apareciendo como estructura perfectamente

# MEIOSIS →

Se denomina meiosis a una de las formas en que se dividen las células, que se caracteriza por dar lugar a células hijas genéticamente diferentes a la célula que las origina. Este tipo de división celular es clave para la reproducción sexual, ya que a través de la meiosis los organismos producen sus gametos o células sexuales.

La meiosis es un proceso complejo que involucra dos fases diferenciadas: meiosis I y meiosis II. Cada una de ellas están compuesta por diversas etapas; profase, metafase, anafase y telofase.

• Meiosis I: Se da la primera división celular de la diploide ( $2n$ ), conocida como reductiva, pues resulta en células con la mitad de la carga genética ( $n$ ).

• Profase I: Se divide en varios pasos. En el primer paso el ADN se prepara condensándose en cromosomas homólogos se juntan de a pares formando un complejo en el que intercambian material genético. Además, se rompe la envoltura del núcleo y surge en la célula una suerte de línea divisoria.

• Metafase I: Los cromosomas bivalentes (compuestos por dos cromátidas) cada

# GAMETOGENESIS

La gametogénesis 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 diploide ( $46$  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 espermatozoide. En cambio, la **ovogénesis** (maduración del gameto femenina) 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 verá 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 fa



# FECUNDACIÓN

La fecundación es la fusión de los gametos masculino y femenino, el espermatozoide y el óvulo, de manera que se establece la dotación cromosómica normal del ser humano (46 cromosomas). Para que pueda ocurrir el fenómeno de la fecundación, el hombre debe eyacular en el interior de la vagina de la mujer, en este momento los espermatozoides podrán ascender por el tracto genital femenino y llegar hasta las trompas de Falopio, lugar donde se encontrarán con el óvulo. Una vez los espermatozoides llegan a las trompas de Falopio después del coito, solamente podrán encontrarse con el óvulo si la mujer se encuentra en sus días fértiles y ha habido ovulación.

2) Etapas de la fecundación natural: Aunque el proceso de unión entre óvulo y espermatozoides puede aparecer muy sencillo, lo cierto es que deben darse varios mecanismos y cambios en ambos gametos para que pueda ocurrir la fecundación.

3) Penetración de la corona radiada: El proceso de fecundación se inicia con la penetración de los espermatozoides a través de la capa de las células que rodea el óvulo: la corona radiada, una vez que atraviesan esta capa gracias a la liberación de la enzima hialuronidasa y el movimiento de su flagelo (la cola), se encuentran con una segunda barrera: la zona pelúcida.

## Bibliografía

- Sturtevant A.H (s.f). Una historia de la genética
- NHGRI (2019, 9 marzo) Cromosoma
- Cariotipo. (s.f), Genoma
- Garrigues, F. (2021, 5 septiembre), Las leyes de Mendel
- Meiosis (2021, 6 febrero)
- Mitosis (s.f) 2021, 6 febrero
- Serrano; C. (2023) Gametogénesis
- García F.A, Martínez (2003)
- Dra. Fuente; L. (2019) ¿Qué es la fecundación?