



NOMBRE DEL ALUMNO: KARINA DESIRÉE RUIZ PÉREZ.

CARRERA: MEDICINA HUMANA.

ASIGNATURA: GENÉTICA HUMANA

DOCENTE: DR. EDWIN YOANI LÓPEZ MONTES.

ACTIVIDAD: ENSAYO

SEMESTRE: TERCER SEMESTRE.

FECHA DE ENTREGA: 13 DE SEPTIEMBRE DEL 2023.

INTRODUCCIÓN

Todos los seres vivos evolucionamos a partir de un ancestro común; por lo tanto, los seres humanos, los animales y otros organismos tenemos muchos genes en común y las moléculas elaboradas a partir de estos funcionan de maneras parecidas. En el presente trabajo se hablará sobre la genética dirigido a un enfoque médico, en la cual se tratará su importancia, utilidad y cómo influye en cada persona y por ende en la conformación de la carga genética, como sabemos que es dado por los cromosomas tanto X en la mujer y X o Y en el hombre y algunos rasgos de anomalía que pueden ocurrir si un gen se encuentra alterado, como es el caso de hemofilia. Es por ello que hay que comenzar con la gran pregunta; ¿qué es la genética? La genética es el estudio científico de los genes y la herencia. Los seres humanos han existido desde hace muchos años atrás y con ello diferentes tipos de herencia.

La herencia es el proceso por el cual la información genética se transmite de padres a hijos como resultado de cambios en la secuencia de ADN y estos van creando rasgos que son únicos entre ellos y su núcleo familiar. Al hablar de estos nos referimos a los genes que están en cada persona y por ende que los conforman, por lo tanto, un gen es la unidad física y funcional básica de la herencia. Los genes están formados por ADN y un gen es un segmento de ADN, es decir, una pequeña molécula de lo que conforma a nuestra carga genética, pero en ella podemos encontrar la información necesaria y específica de cada persona y si nos damos cuenta estamos haciendo alusión completa a la composición genética.

De igual manera existe una diversidad de personas y con ello una gran variedad de características que los hacen únicos a cada uno de ellos. Al hablar de estas características se hace referencia a aquellas que, si son observables, como es el color de cabello, de ojos, de piel e inclusive la forma de la boca, esto se refiere al fenotipo y un fenotipo es la unidad física y funcional básica de la herencia, es decir, la apariencia de cada persona.

Si se revisa brevemente la historia de la Genética y su surgimiento como disciplina, se destaca su gran desarrollo durante el siglo XX. Sin embargo, para llevar adelante una reseña histórica, es necesario remitirse a tiempos más distantes; en este sentido, las evidencias y documentos históricos muestran que hace aproximadamente 10.000 años se originó la agricultura y domesticación de animales, lo que condujo a la selección artificial de especies de interés para la alimentación de las poblaciones. Otro aspecto se relaciona con los antiguos griegos y egipcios, como Hipócrates y Aristóteles quienes buscaban respuestas a interrogantes relativos a los mecanismos de la herencia; en este sentido, Aristóteles postuló una teoría llamada esencialismo que planteaba que la totalidad de las especies comparten una esencia propia y distintiva que las vuelve, analizó además distintas hipótesis en la búsqueda de una explicación respecto al modo en que se produce el desarrollo embrionario de un ser vivo. Estos cuestionamientos continuaron en el siglo XVII y XVIII.

DESARROLLO

La genética en medicina tuvo su origen a comienzos del XX gracias al reconocimiento por parte de Garrod y de otros investigadores sobre las leyes de la herencia de Mendel las cuales podían explicar la recurrencia de ciertas enfermedades en grupos familiares, entre esposos e hijos, como entre hermanos. Durante los 100 años siguientes, la genética médica ha pasado de ser una pequeña subespecialidad implicada en tan sólo unos pocos trastornos hereditarios infrecuentes, a convertirse en una especialidad médica reconocida cuyos conceptos y enfoques constituyen un componente importante en el diagnóstico y el tratamiento de muchas enfermedades, tanto frecuentes como infrecuentes, tanto normales como anormales. Esta situación cuenta con mayor realce a comienzos del siglo XXI, tras la finalización del Proyecto Genoma Humano, una iniciativa de carácter internacional para determinar el contenido completo del genoma humano.

Hoy en día podemos estudiar el genoma humano en una totalidad, más que un gen en cada momento. La genética enfocada al campo médico se ha convertido en una parte más amplia de la medicina genómica, que persigue la aplicación a gran escala del análisis del genoma humano incluyendo el control de la expresión genética, la variación de los genes humanos y las interacciones entre los genes y el ambiente, con objetivo de poder entender y explicar de una manera mejor qué está ocurriendo con los genes y como estos han ido evolucionando y mezclándose.

La genética médica no solamente está centrada en el paciente individual sino en toda su familia ya que de ellos dependerá la expresión del gen y la carga genética que va conformar a la persona. Nuestro ADN, incluso todos nuestros genes, está almacenado en los cromosomas, los cuales son estructuras que lo envuelven firmemente para que entren en el núcleo. Nuestros genes son principalmente la herencia relacionada con el par de cromosomas sexuales. El cromosoma X porta numerosos genes, pero el cromosoma Y tan solo unos pocos y la mayoría en relación con la masculinidad. El cromosoma X es común para ambos sexos, pero solo el masculino posee cromosoma Y. Usualmente tenemos 23 pares de cromosomas en las células, que nos da un total de 46 cromosomas, lo cual siempre debe de ser así, pero existen alteraciones como tener una carga de 47 cromosomas y esto nos dará como resultado un síndrome, por ejemplo, síndrome de Down. Contamos con dos cromosomas de cada par los cuales contienen los mismos genes, pero pueden tener versiones diferentes de estos, porque, en cada par, heredamos un cromosoma de nuestra madre y otro de nuestro padre y es así como se mezcla un nuevo ADN, el cual puede resultar muy bien cómo puede no resultar tan bien y es ahí donde aparecen las alteraciones de los genes, provenientes algunos de los estrógenos.

Los principios y fundamentos genéticos no están limitados a una sola causa o a un solo factor, sino que incluyen la existencia de formas alternativas de un gen conocido como alelos y un alelo es proveniente de cada individuo que por decirse de una manera muy coloquialmente que va a formar una nueva vida y el resultado será la unión del ADN de los padres, por lo tanto, un individuo recibe dos versiones de cada gen, conocidas como alelos, una de cada padre. Si los alelos de un gen

son diferentes, el alelo que se expresa es el gen dominante en las poblaciones; la aparición de fenotipos similares a partir de mutaciones y variaciones diferentes; el reconocimiento de que las enfermedades de carácter familiar pueden originarse a partir de variantes genéticas.

Como se mencionó con anterioridad Gregor Mendel realizó una gran aportación a todo este proceso y por ello se le atribuye el mérito de padre de la genética, cuya aportación fueron sus 3 leyes conocidas como “Leyes de Mendel” las cuales son el conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos padres a sus hijos y constituyen el fundamento de la genética. Dicho trabajo fue publicado en 1865 y en 1866, aunque fue ignorado durante mucho tiempo hasta su redescubrimiento en 1900, estas leyes establecen lo siguiente:

1.ª ley de Mendel: principio de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial. En el cual nos dice que, si se cruzan dos líneas puras para un determinado carácter, los descendientes de la primera generación serán todos iguales entre sí, fenotípica y genotípicamente, e iguales fenotípicamente a uno de los progenitores (de genotipo dominante), independientemente de la dirección del cruzamiento. Expresado con letras mayúsculas las que son dominantes y con minúsculas las recesivas.

2.ª ley de Mendel: Principio de segregación: esta ley establece que, durante la formación de los gametos, cada alelo de un par se separa del otro miembro para determinar la constitución genética del gameto filial. Según la interpretación actual, los dos alelos, que codifican para cada característica, son segregados durante la producción de gametos mediante una división celular meiótica. Esto significa que cada gameto va a contener un solo alelo para cada gen. Lo cual permite que los alelos materno y paterno se combinen en el descendiente, asegurando la variación. Para cada característica, un organismo hereda dos alelos, uno de cada progenitor. Esto significa que, en las células somáticas, un alelo proviene de la madre y otro del padre. Estos pueden ser homocigotos o heterocigotos.

3.ª ley de Mendel: Ley de la transmisión independiente o de la independencia de los caracteres. En ocasiones es descrita como la 2.ª ley, en caso de considerar solo dos leyes (criterio basado en que Mendel solo estudió la transmisión de factores hereditarios y no su dominancia/expresividad). Mendel concluyó que diferentes rasgos son heredados independientemente unos de otros, no existe relación entre ellos, por lo tanto, el patrón de herencia de un rasgo no afectará al patrón de herencia de otro. Solo se cumple en aquellos genes que están en diferentes cromosomas o que están en regiones muy separadas del mismo cromosoma. En este caso la descendencia sigue las proporciones. Representándolo con letras, de padres con dos características AALL y aall, por entrecruzamiento de razas puras (1.ª Ley), aplicada a dos rasgos, resultarían los siguientes gametos: AL x al = AL, Al, aL, al.

CONCLUSIÓN

Como pudimos darnos cuenta durante todo este trabajo, hablar de genética no es algo simple, ya que pueden intervenir muchos factores, especialmente genéticos, los cuales se esperan que resulten bien después de la unión de los dos gametos sexuales, tanto masculinos como femeninos. Lo normal es que al unirse formen un nuevo ser, con una carga genética de 46 cromosomas, es decir, 23 pares y que estén correctamente todos, sin embargo, puede existir una alteración en esto y es cuando da lugar a un síndrome debido a que los cambios en los genes pueden impedir que el gen funcione normalmente. Algunas diferencias en el ADN, por ejemplo, pueden hacer que las proteínas no se formen correctamente y que no puedan desempeñar sus funciones. Asimismo, las variaciones genéticas pueden influir en cómo las personas responden a ciertos medicamentos o en la probabilidad de presentar alguna enfermedad. Ya que los padres les heredan los genes a sus hijos, algunas enfermedades tienden a agruparse en las familias, de modo parecido a algunos rasgos hereditarios. En la mayoría de los casos, hay varios genes involucrados, como pudimos darnos cuenta casi todos los trastornos son el resultado de una acción combinada de los genes y el ambiente, pero el papel relativo desempeñado por el componente genético puede ser mayor o menor. Entre los trastornos causados total o parcialmente por factores genéticos se reconocen tres tipos principales: cromosómicos, monogénicos y multifactoriales. En los trastornos cromosómicos el defecto no se debe a un error simple en la secuencia genética, sino a un exceso o un defecto de los genes contenidos en cromosomas enteros o fragmentos cromosómicos.

Los defectos monogénicos están causados por genes mutantes individuales. La mutación puede estar presente sólo en un cromosoma del par génico o en ambos cromosomas del par génico. En unos pocos casos la mutación se encuentra en el genoma mitocondrial en lugar de en el genoma nuclear. En cualquier caso, la causa es un error crítico en la información genética contenida en un solo gen. Los trastornos monogénicos como la fibrosis quística, la anemia de células falciformes y el síndrome de Marfan suelen mostrar patrones genealógicos obvios y característicos. La herencia multifactorial es responsable de la mayor parte de las enfermedades las cuales poseen una contribución genética, según se demuestra por el aumento en el riesgo de recurrencia en los familiares de los pacientes y también por el incremento en la frecuencia de la enfermedad en gemelos idénticos. Además, la agregación familiar en este tipo de enfermedades no sigue ninguno de los patrones característicos que se observan en los defectos monogénicos. Entre las enfermedades multifactoriales están los trastornos del desarrollo prenatales, que dan lugar a malformaciones congénitas, la enfermedad de Hirschsprung, el labio y el paladar hendidos, las cardiopatías congénitas y numerosas enfermedades frecuentes en la vida adulta. En muchas de estas enfermedades no parece existir un error único en la información genética, sino que la enfermedad es el resultado de uno, dos o más genes diferentes que, en conjunto, pueden causar un defecto grave o predisponer al mismo, a menudo en una acción conjunta con diversos factores ambientales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- de las características de los organismos padres a sus hijos. Constituyen el fundamento de la genética. Las leyes se derivan del trabajo realizado por Gregor Mendel publicado en, L. L. de M. S. el C. de R. B. S. la T. P. H. G. (s/f). *Leyes de Mendel*. Gob.gt. Recuperado el 13 de septiembre de 2023, de <https://www.mineduc.gob.gt/DIGECADE/documents/Telesecundaria/Recursos%20Digitales/2o%20Recursos%20Digitales%20TS%20BY-SA%203.0/01%20CIENCIAS%20NATURALES/U1%20pp%2029%20leyes%20de%20mendel.pdf>
- Nussbaum, R. (2008). *Thompson & Thompson. Genética en medicina + student consult* (7a ed.). Elsevier Masson.
- (S/f). Nih.gov. Recuperado el 13 de septiembre de 2023, de <https://nigms.nih.gov/education/fact-sheets/Documents/fact-sheet-genetics-spanish.pdf>