



**Mi Universidad**

**Ensayo**

*Ángel Antonio Suárez Guillén*

*Primer Parcial*

*Genética Humana*

*Hugo Najera Mijangos*

*Medicina Humana*

*Tercer semestre*

## Introducción

La genética es una ciencia la cual tiene como principal trabajo, estudiar la herencia biológica, patologías relacionadas a lo hereditario y cromosomal, y la variabilidad genética de los humanos y organismos vivos.

De igual manera, ocurren cambios a un nivel muy pequeño en el cual se desencadenan diversos cambios importantes a nivel genético, así como el ciclo celular, que de ahí deriva gran parte de la genética. Al paso del tiempo, la tecnología ha avanzado, y con ello, ha beneficiado a la genética, ya que cada vez tenemos más avances científicos y herramientas las cuales, nosotros podemos usar a nuestro favor en el ámbito médico, y por supuesto en otras disciplinas las que la genética pueda ayudar.

## Genética Humana

Como sabemos, la genética cumple muchísimas funciones las cuales han ayudado al ser humano y le ha servido para facilitar la vida y prevenir algunos errores a nivel genético, pero, todo esto no ha sido tan simple, ocurren cambios en los cuales, por ejemplo, se derivan los cromosomas, la espermatogénesis, ovogénesis, entre otros, a estos cambios la llamaremos, ciclo celular. El ciclo celular es el conjunto de procesos que experimenta una célula desde su formación hasta su división en dos células hijas. Este ciclo se divide en varias fases que aseguran que la célula crezca, replique su ADN y se divida adecuadamente, para entender mejor el ciclo, mostraré las fases y que ocurren en ella:

**Interfase:**

La interfase es la fase más larga y activa del ciclo celular, donde la célula crece, replica su ADN y se prepara para la división. Esta etapa es crucial porque es cuando la célula se asegura de que todos los componentes necesarios para la división estén en orden. La interfase se divide en tres subfases: G1, S y G2, cada una con funciones específicas.

**Fase G1:** La fase G1 es la primera etapa del ciclo celular, donde la célula crece, sintetiza proteínas y organelos, y se prepara para la replicación del ADN. Durante esta fase, la célula aumenta su tamaño y pasa por un punto de control que verifica si está lista para avanzar a la fase S (replicación del ADN).

**Fase S:** La fase S es la etapa del ciclo celular en la que ocurre la replicación del ADN. Cada cromosoma se duplica, formando dos cromátidas hermanas unidas por un centrómero, lo que garantiza que las células hijas tengan una copia idéntica del material genético.

**Fase G2:** La fase G2 es la etapa final de la interfase, donde la célula sigue creciendo y produciendo proteínas necesarias para la división. Se verifica que la replicación del ADN se haya realizado correctamente y se preparan los componentes para la mitosis.

Ahora bien, ahora pasaremos a la mitosis, la mitosis es el proceso de división celular en el que una célula madre se divide para formar dos células hijas genéticamente idénticas. La mitosis asegura que cada célula hija reciba una copia completa del ADN duplicado. Se divide en varias fases:

**Profase:** es la primera fase de la mitosis, donde los cromosomas se condensan y se hacen visibles. Los centriolos se mueven hacia los polos opuestos de la célula, se forma el huso mitótico y la envoltura nuclear comienza a desintegrarse.

**Metafase:** En la metafase, los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial de la célula, formando la placa metafásica. Las fibras del huso mitótico se unen a los cinetocoros de los cromosomas, preparándolos para la separación.

**Anafase:** En la anafase, las cromátidas hermanas se separan y son arrastradas hacia los polos opuestos de la célula por los microtúbulos del huso mitótico, asegurando que cada polo reciba una copia idéntica de los cromosomas.

Telofase: En la telofase, los cromosomas llegan a los polos opuestos y comienzan a descondensarse. Se forma una nueva envoltura nuclear alrededor de cada grupo de cromosomas, creando dos núcleos hijos en la célula.

Después de la mitosis tenemos la meiosis, la meiosis es un tipo de división celular que reduce a la mitad el número de cromosomas, generando cuatro células hijas haploides (con la mitad del número de cromosomas de la célula original). Es crucial para la formación de gametos (óvulos y espermatozoides) y ocurre en dos fases principales:

En la meiosis I, una célula diploide se divide para formar dos células hijas haploides. Las etapas clave son:

1. **Profase I:** Los cromosomas homólogos se aparean y realizan intercambio de segmentos (crossing-over).
2. **Metafase I:** Las tétradas se alinean en el plano ecuatorial de la célula.
3. **Anafase I:** Los cromosomas homólogos se separan y se dirigen a los polos opuestos.
4. **Telofase I:** Se forman dos núcleos y la célula se divide en dos, cada una con la mitad del número de cromosomas originales.

Terminando así la meiosis I, tenemos la meiosis II:

- **Profase II:** Los cromosomas se condensan nuevamente.
- **Metafase II:** Los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial de cada célula.
- **Anafase II:** Las cromátidas hermanas se separan hacia los polos opuestos.
- **Telofase II:** Se forman nuevos núcleos y cada célula se divide, resultando en cuatro células hijas haploides.

Sabiendo y entendiendo el ciclo celular, que es una de las bases la cual la genética tiene, pasamos a la historia. El paso del tiempo cada día nos da nuevas invenciones y descubrimientos, y todavía muchísimos por conocer y saber, pero antes de todo lo actual que tenemos, la historia de la genética intervino y fue por su historia que tenemos las bases de lo que actualmente tenemos en muchas disciplinas.

La historia de la genética podemos dividirla en varias etapas:

Pensamientos antiguos y precursores: Desde la antigüedad, los seres humanos han observado los patrones hereditarios. Las primeras civilizaciones, como los egipcios y los griegos, ya practicaban la selección de plantas y animales para mejorar sus características. Filósofos como Aristóteles especulaban sobre cómo los padres transmitían sus características a la descendencia, aunque las teorías de esta época eran mayormente especulativas y carecían de una base científica sólida. Hipócrates desarrolló una teoría parecida a la que más tarde propuso Darwin, que llamó "pangénesis". Según este punto de vista, cada parte del cuerpo produce algo (denominado "gémulas" por Darwin) que, de alguna manera, es recolectado por el "semen" - o, como diríamos ahora, las células 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, tanto por Hipócrates como por Darwin, en gran medida para explicar la supuesta herencia de los caracteres adquiridos. Aristóteles dedicó un amplio capítulo a la crítica de esta hipótesis, que descartó

por varias razones. Señaló que los individuos a veces se parecen a antepasados remotos en lugar de a sus padres (lo que es, de hecho, uno de los argumentos utilizados por Darwin a favor, en lugar de contra, la pangénesis, ya que Darwin no supuso que las gémulas se expresaran en la primera generación y no supuso, como hizo Hipócrates, que se liberaran de las distintas partes del cuerpo en el momento de la cópula). Desde tiempos lejanos a lo actual, ya existía la idea de la descendencia, y fue eso la principal razón de la intriga y lo que motivo a distintos personajes estudiar más a fondo.

## Mendel

Las bases de la genética, como vimos, viene desde hace mucho tiempo, pero no fue ahí cuando realmente la genética nació, sino hasta cuando Mendel descubrió algunas noticias que para la fecha. El verdadero nacimiento de la genética como ciencia se dio con los trabajos de Gregor Mendel, un monje austriaco que, a mediados del siglo XIX, desarrolló una serie de experimentos con plantas de guisante (*Pisum sativum*). Mendel cruzó diferentes variedades de guisantes y observó cómo ciertas características, como el color y la textura de las semillas, se transmitían de una generación a la siguiente. A través de estos experimentos, Mendel formuló las leyes de la herencia (Ley de la Segregación y Ley de la Distribución Independiente), que describen cómo los genes (factores hereditarios) se transmiten de padres a hijos en patrones predecibles. Sin embargo, su trabajo fue ignorado durante casi 35 años.

## Nomenclatura cromosómica

La nomenclatura cromosómica es el sistema utilizado para describir la estructura y las posibles anomalías de los cromosomas de manera estandarizada. Los cromosomas, estructuras que contienen el material genético de una célula en forma de ADN, están organizados en pares y son responsables de la herencia de características genéticas. En los seres humanos, existen 46 cromosomas, organizados en 23 pares. Para entender y describir las características, las posiciones de los genes y las anomalías cromosómicas, se ha desarrollado un sistema de nomenclatura preciso y ampliamente aceptado. Para entender mejor la nomenclatura, pondré los significados y usos en los que se harán.

p	Brazo corto	ish	hibridación
q	Brazo largo	r	anillo
cen	centrómero	t	traslocación
del	delección	ter	terminal
dup	Duplicación	/	mosaicismos
fra	lugar frágil	+ o -	Para indicar pérdida o ganancia de parte de ese
i	isocromosoma		
inv	inversión		

La nomenclatura cromosómica es una herramienta esencial para describir con precisión la estructura y las anomalías de los cromosomas. Este sistema estandarizado permite a los genetistas, médicos e investigadores comunicar de manera clara y eficiente los hallazgos relacionados con la organización del ADN en los cromosomas, lo que es fundamental para el diagnóstico de enfermedades genéticas, la investigación biológica y la citogenética.

#### Clasificación cromosómica

La clasificación cromosómica se basa en la forma, tamaño y posición del centrómero en los cromosomas, que permite agruparlos en diferentes categorías.

Esta clasificación es fundamental para el estudio de la genética y la citogenética, ya que facilita el análisis de la estructura y función de los cromosomas, así como la identificación de posibles anomalías.

Los cromosomas pueden clasificarse de varias maneras: Los seres humanos tienen 46 cromosomas, distribuidos en 23 pares. Cada par de cromosomas está formado por uno que proviene de la madre y otro del padre.

Por tipo Los cromosomas se pueden clasificar en autosomas y cromosomas sexuales. Los autosomas son los 22 pares de cromosomas que tienen el mismo aspecto en hombres y mujeres. Los cromosomas sexuales son el par 23, que es diferente entre hombres y mujeres. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y uno Y.

#### Por morfología

Los cromosomas se pueden clasificar en función de su longitud relativa y de la posición del centrómero. De esta manera, se pueden identificar los cromosomas metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos y telocéntricos.

Por anomalías Las anomalías cromosómicas se pueden clasificar en numéricas y estructurales. Las anomalías numéricas se producen cuando hay un cromosoma más o menos de lo normal, mientras que las anomalías estructurales se producen cuando falta, sobra, se ha invertido o se ha pasado a otro cromosoma una parte de un cromosoma.

## Conclusión

Como hemos visto, la genética no viene de tiempos recientes, sino que tuvo que pasar muchísimos años para poder masomenos entender la genética y no solo eso, entender el ciclo celular, porque de ahí parte mucho de genética, en los cuales se ven involucrados otras ciencias que se ven apoyadas a la genética, personajes importantes que también tuvieron que investigar y en su tiempo ser ignorados.

El descubrimiento del ADN como la molécula portadora de la información genética revolucionó el entendimiento de cómo los genes controlan los procesos biológicos y cómo las mutaciones genéticas pueden conducir a enfermedades. Los avances en técnicas moleculares, como la clonación de genes, la secuenciación del ADN y la edición genética mediante CRISPR, han permitido manipular y estudiar los genes con una precisión sin precedentes, abriendo nuevas fronteras en la medicina personalizada, la biotecnología y la biología evolutiva. Asimismo, el estudio de los cromosomas y su clasificación ha permitido comprender cómo las alteraciones estructurales, numéricas y funcionales pueden llevar a enfermedades genéticas y cánceres. La identificación de patrones de herencia, tanto mendelianos como no mendelianos, ha sido esencial para el diagnóstico de enfermedades hereditarias y el asesoramiento genético