



Genética humana

Nombre del Alumno:
Alondra Elizabeth Trujillo morales

Parcial 1: genética humana
Catedrático: Guillermo Francisco Cano vilchis

Licenciatura: medicina Humana
Grado : tercer semestre

Ciclo celular

El ciclo celular es un proceso fundamental que orquesta el crecimiento, la replicación y la división de las células eucariotas. Este ciclo, intrincadamente regulado, asegura la correcta transmisión de la información genética a las células hijas. A través de diversas formas de división celular, las células se multiplican para permitir el desarrollo, la reparación y el mantenimiento de los organismos. Sin embargo, errores en este proceso pueden llevar a aneuploidías, condiciones genéticas con consecuencias significativas.

El ciclo celular se divide en dos fases principales: la interfase y la fase mitótica (fase M). La interfase, un período de crecimiento y preparación, se subdivide en tres fases: G1, S y G2.

Fase G1: La célula aumenta su tamaño y produce nuevas proteínas y orgánulos. La célula evalúa si las condiciones son favorables para la división celular (nutrientes, tamaño, integridad del ADN). Si no lo son, puede entrar en un estado de reposo llamado G0 o apoptosis. Si todo está bien, la célula se compromete a la división y avanza a la fase S.

Fase S: La célula duplica su ADN, de modo que cada cromosoma tiene dos copias idénticas (cromátidas hermanas). Se asegura que la replicación del ADN se esté llevando a cabo correctamente y se reparan los errores.

Fase G2: La célula sigue creciendo y sintetizando proteínas necesarias para la división celular (como la tubulina para el huso mitótico). Se ensamblan estructuras como el huso mitótico. Y se verifica que el ADN se haya replicado completamente y sin errores, y que la célula tenga el tamaño y los recursos necesarios para dividirse. Si hay problemas, la célula puede detenerse en esta fase para repararlos o entrar en apoptosis. Si todo está bien, la célula entra en la fase M (mitosis).

La fase mitótica (fase M) es donde ocurre la división celular. Esta fase se divide en dos procesos principales: la mitosis y la citocinesis. La mitosis es el proceso de división nuclear en células eucariotas, donde una célula madre se divide en dos células hijas genéticamente idénticas. Y la citocinesis es la división del citoplasma de la célula madre se divide en dos células hijas. Este proceso ocurre después de la mitosis o la meiosis, y es fundamental para la separación de las células hijas.

PASOS DE LA MITOSIS :

1. Profase: La cromatina se condensa para formar cromosomas visibles. El huso mitótico comienza a formarse a partir de los centrosomas, que se mueven hacia los polos opuestos de la célula.
2. Prometafase: La envoltura nuclear se descompone y los cromosomas se unen a los microtúbulos del huso mitótico a través de los cinetocoros, estructuras proteicas ubicadas en el centrómero de cada cromosoma.
3. Metafase: Los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial de la célula, formando la placa metafásica. Los cinetocoros de las cromátidas hermanas están unidos a los microtúbulos que emanan de polos opuestos.
4. Anafase: Las cromátidas hermanas se separan y se mueven hacia los polos opuestos de la célula, impulsadas por el acortamiento de los microtúbulos del huso mitótico.
5. Telofase: Los cromosomas llegan a los polos opuestos y se descondensan. La envoltura nuclear se reforma alrededor de cada conjunto de cromosomas, formando dos núcleos separados.

PASOS DE LA CITOGENESIS

comienza durante la anafase tardía o la telofase. En las células animales, la citocinesis ocurre mediante la formación de un anillo contráctil de actina y miosina que estrangula la célula en el centro, dividiéndola en dos células hijas

1. Un anillo de filamentos de Tina y hioscinan justo debajo de la membrana plasmática en el plano ecuatorial de la célula (donde estaban alineados los cromosomas en la metafase)
2. Los filamentos de la actina y miosina interactúan haciendo que el anillo se contraiga gradualmente ese proceso es impulsado por la hidrólisis de ATP

A medida que el anillo se contrae la membrana plasmática se imagina hacia el centro de la célula formando un surco de división o (surco de segmentación)

4. El surco de división se profundiza cada vez más hasta que las células se estrangulan por completo en el centro separando el citoplasma y produciendo las células hijas separadas.

MEIOSIS:

de la mitosis, existe otra forma importante de división celular llamada meiosis. La meiosis es un proceso de división celular que ocurre en las células germinales para producir gametos (óvulos y espermatozoides) con la mitad del número de cromosomas que las células somáticas. La meiosis consta de dos divisiones celulares sucesivas, meiosis I y meiosis II, cada una con sus propias fases: profase, metafase, anafase y telofase.

MEIOSIS I

los cromosomas homólogos se emparejan y se intercambian segmentos de ADN mediante un proceso llamado entrecruzamiento. Luego, los cromosomas homólogos se separan y se distribuyen en dos células hijas

- **Leptoteno:** Los cromosomas comienzan a condensarse y se hacen visibles.
- **Zigoteno:** Los cromosomas homólogos se emparejan en un proceso llamado sinapsis, formando tétradas (o bivalentes).
- **Paquitenos:** Se produce el entrecruzamiento (crossing over) entre cromosomas homólogos, donde intercambian segmentos de ADN.
- **Diploteno:** Los cromosomas homólogos comienzan a separarse, pero permanecen unidos en los quiasmas (puntos donde ocurrió el entrecruzamiento).
- **Diacinesis:** Los cromosomas alcanzan su máxima condensación y la envoltura nuclear se descompone. Posteriormente ocurre una metafase, anafase, telofase y citosinesis

MEIOSIS II:

Durante la meiosis II, las cromátidas hermanas se separan, resultando en cuatro células hijas haploides, cada una con un solo conjunto de cromosomas.

1. **Profase II:** Los cromosomas se condensan nuevamente y la envoltura nuclear se descompone (si se había formado en la telofase I).
2. **Metafase II:** Los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial de la célula.
3. **Anafase II:** Las cromátidas hermanas se separan y se mueven hacia los polos opuestos de la célula.
4. **Telofase II:** Los cromosomas llegan a los polos opuestos, se descondensan y se forma una nueva envoltura nuclear alrededor de cada conjunto de cromosomas.
5. **Citocinesis II:** el citoplasma se divide resultando en cuatro hijas haploides

ANEUPLOIDIAS

Las aneuploidías son condiciones genéticas que resultan de un número anormal de cromosomas en una célula. Estas anomalías cromosómicas pueden surgir durante la mitosis o la meiosis debido a errores en la segregación cromosómica. La no disyunción, un error en el que los cromosomas homólogos o las cromátidas hermanas no se separan correctamente durante la división celular, es una causa común de aneuploidías.

EJEMPLOS :

- **Síndrome de Down** (trisomía 21): Presencia de una copia adicional del cromosoma 21.
- **Síndrome de Edwards** (trisomía 18): Presencia de una copia adicional del cromosoma 18.
- **Síndrome de Patau** (trisomía 13): Presencia de una copia adicional del cromosoma 13.
- **Síndrome de Turner** (monosomía X): Presencia de un solo cromosoma X en mujeres.
- **Síndrome de Klinefelter** (XXY): Presencia de un cromosoma X adicional en hombres.