



# **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. Prometáfase: 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 CITOCINESIS**

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).
- **Paquiteno:** 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
- **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.