

Genética y Embriología

UNIDAD I

INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA

1.2. Importancia de la genética

1.2.1 Generalidades

1.2.2 Diversidad genética y evolución

1.2.3 Divisiones de la genética



1.2.1 Introducción a la GENÉTICA

DEFINICIÓN

➔ Rama de la biología que estudia como los caracteres hereditarios transmitidos de generación en generación.

GEN

➔ Unidad básica de la herencia, es un segmento de DNA que contiene toda la información necesaria para sintetizar un polipéptido (proteína) o una molécula de RNA funcional. Estas proteínas son las que finalmente darán lugar a todos los caracteres de un individuo (fenotipo).

FENOTIPO

➔ Se refiere a la composición física, bioquímica y fisiológica completa de una persona, es decir, cómo funciona la célula (y, por lo tanto, el organismo). Está determinado por una interacción compleja de múltiples factores incluyendo genotipo, factores ambientales y los tipos y las cantidades de proteínas realmente sintetizadas.

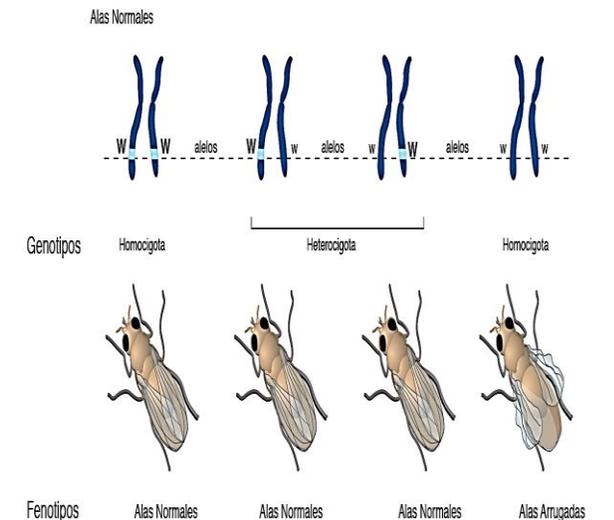
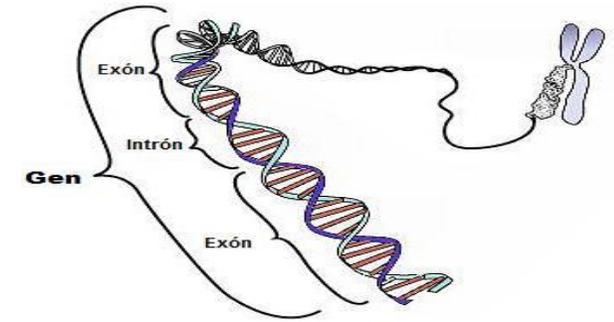
GENOTIPO

➔ Se refiere a una composición y secuencia genética específica; determina qué proteínas se codifican para la producción.

GENOMA

➔ Se refiere a toda la composición de un conjunto de cromosomas haploides (monocatenarios), incluso los genes que contiene.

GENOTIPO + AMBIENTE → FENOTIPO





Cada individuo tiene para cada carácter dos genes, uno que ha hereda de su padre y otro de su madre. Hay genes que son **dominantes** e imponen siempre la información que contienen. Otros en cambio son **recesivos** y en este caso sólo se expresan en ausencia de los genes dominantes. En otras ocasiones la expresión o no depende del sexo del individuo, en este caso se habla de genes ligados a sexo.



Gen Dominante



Gen Recesivo



Los grises son los más recesivos

Los genes determinan el color del ojo, mientras más recesivo sea el gen, mas claro será el ojo. Los genes recesivos se representan en letras minúsculas (r) mientras que los genes dominantes con letras mayúsculas (D).

Gen Dominante



Negro

Gen Recesivo



castaño



pelirrojo



rubio



gris



La flecha roja indica que el cabello negro le gana a todos los colores.
La flecha verde indica que el cabello anterior le gana al/los siguiente/s pero no al anterior.

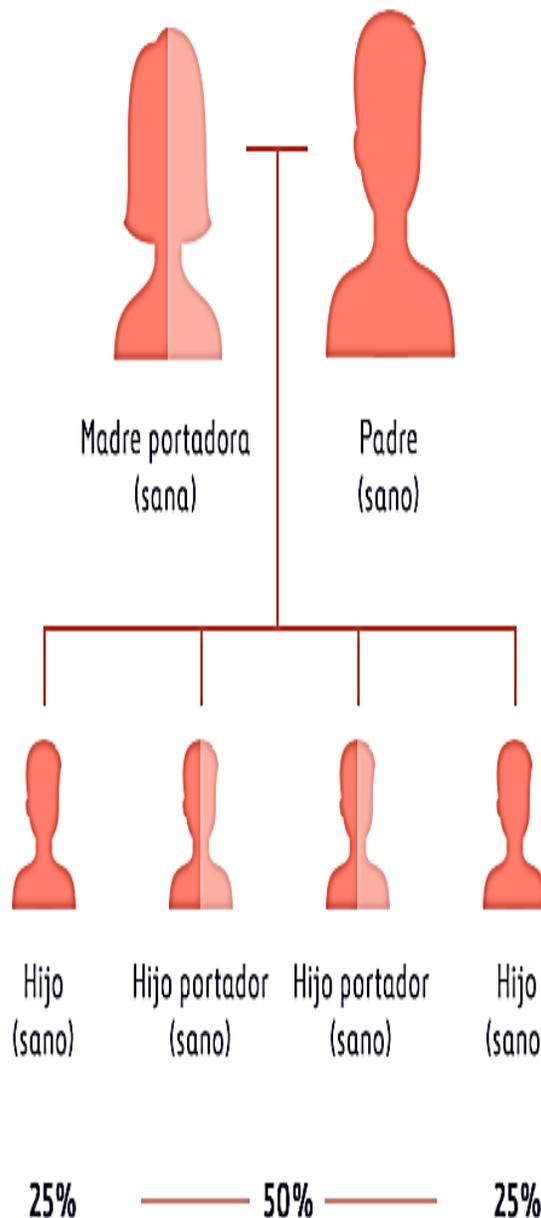
¿Para qué sirve? ¿Cuál es su objetivo?

La genética adquiere una especial relevancia cuando estudia la transmisión de enfermedades. Del mismo modo que se hereda de padres a hijos el color de los ojos, también existen enfermedades que se pueden transmitir a la descendencia en este caso se habla de enfermedades genética o hereditarias. Estas enfermedades se producen porque la información para sintetizar las proteínas no es correcta, esto es ha mutado por lo que la proteína se sintetiza no puede realizar de forma correcta su función, dando lugar al conjunto de síntomas de la enfermedad. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115597/>

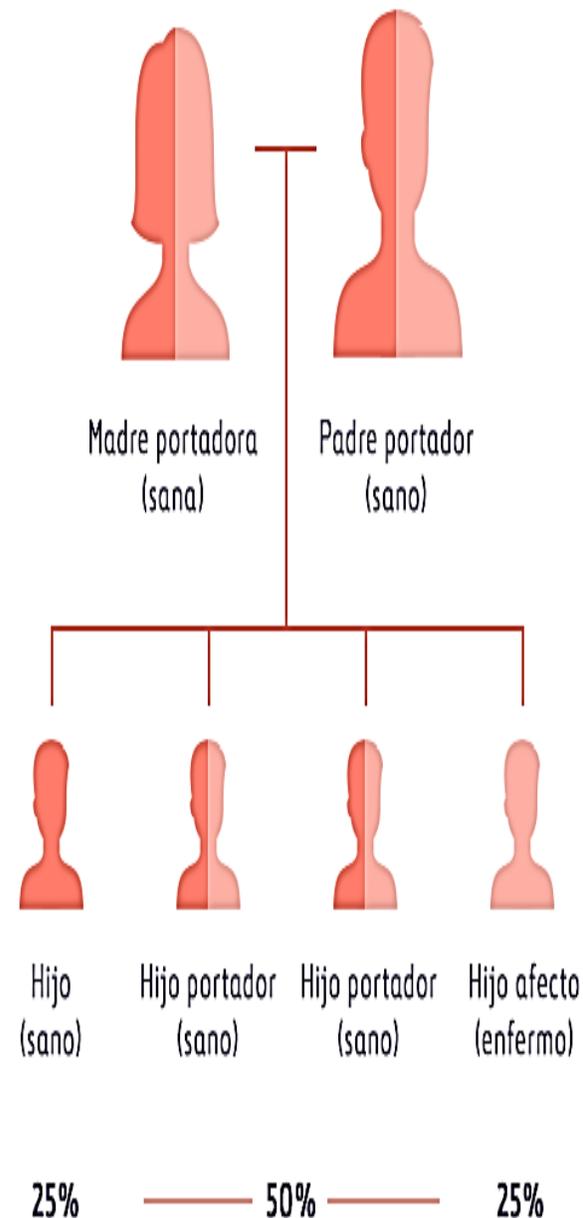
Enfermedades Genéticas

- Las enfermedades genéticas corresponden a un grupo heterogéneo de afecciones que en su etiología presentan un significativo componente genético.
- Puede ser alteración en un solo gen (*monogénicas*), en varios genes (*multifactoriales*) o en muchos genes (*cromosomas*).
- La alteración genética puede producir directamente la enfermedad, o interactuar con factores ambientales
- *En Chile, una investigación informó que la prevalencia de Enfermedades Genéticas en un hospital pediátrico era de 62.5 % y su incidencia de 17 %*

SITUACIÓN NORMAL



LA ENFERMEDAD SE MANIFIESTA



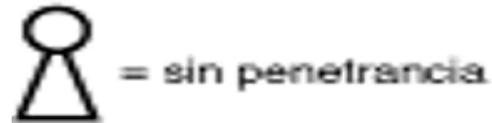
La expresión se refiere al proceso en el cual la información codificada en un gen se usa para controlar la composición de una molécula (generalmente proteína o RNA). La expresión génica depende de muchos factores, como si un rasgo es dominante o recesivo, la penetrancia y la expresividad del gen, el grado de diferenciación del tejido (determinada por el tipo y la edad), los factores ambientales, si la expresión es limitada por el sexo o sujeta a la inactivación cromosómica o al sellado genómico, y otros factores desconocidos.

<https://www.msdmanuals.com/es/professional/temas-especiales/principios-generales-de-la-gen%C3%A9tica-m%C3%A9dica/factores-que-afectan-la-expresi%C3%B3n-g%C3%A9nica>

El modo en que el genotipo se traduce en fenotipo depende de la penetrancia y la expresividad.

La penetrancia se refiere a si el gen se expresa o no. Es decir, se refiere a cuántas personas con el gen tiene el rasgo asociado con ese gen. La penetrancia puede ser completa (100%) o incompleta (p. ej., 50% cuando sólo la mitad de la personas tiene el rasgo).

Leyenda



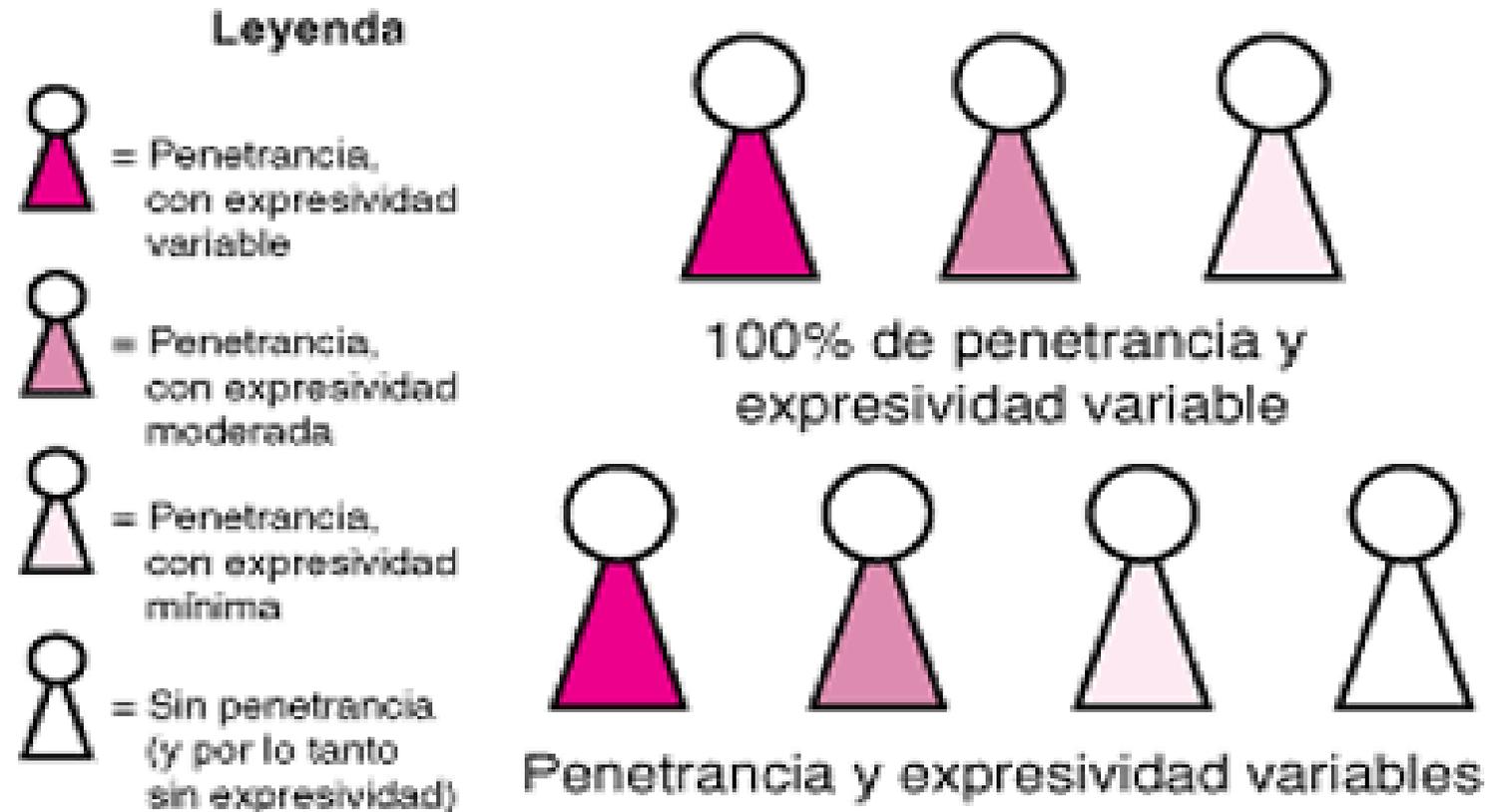
100% de penetrancia



50% de penetrancia

La expresividad determina cuánto afecta el rasgo o cuántas características del rasgo aparecen en la persona. Varía de completa a mínima, o puede no estar presente. Varios factores, como la genética, la exposición a sustancias nocivas, otras influencias ambientales y la edad, pueden afectar la expresividad.

La penetrancia y la expresividad pueden variar: las personas con el gen pueden tener el rasgo o no y, en las personas con el rasgo, puede variar cómo éste se expresa.



Tipos de herencia

Dominante-recesiva

Cuando uno de los alelos domina sobre otro y sus rasgos resultan dominantes.

Dominante incompleta

Cuando ninguno de los alelos domina sobre el otro, por lo que el rasgo en la descendencia es una mezcla de ambos alelos.

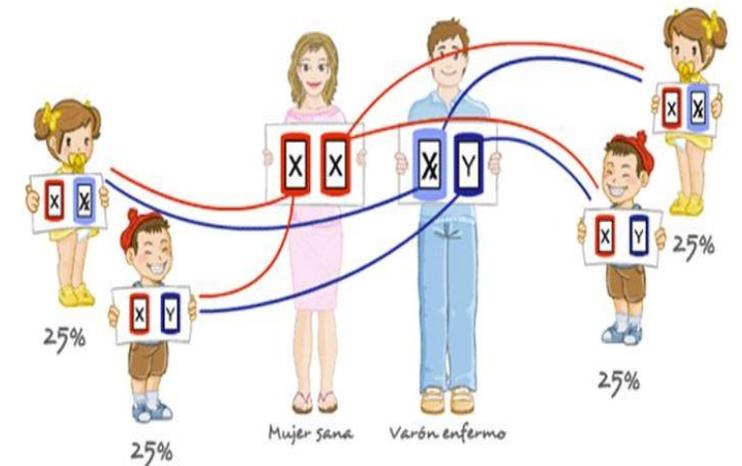
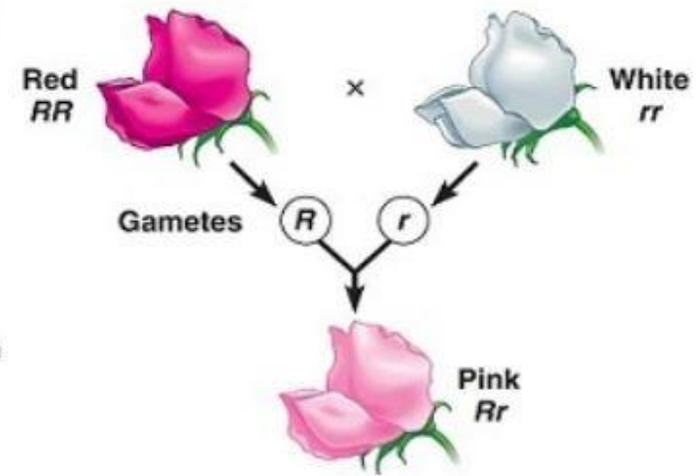
Poli genética

Cuando una característica individual es controlada por dos o más pares de genes y se expresa en forma de pequeñas diferencias. Por ejemplo, la altura.

Ligada al sexo

Cuando los alelos se encuentran en los cromosomas sexuales (corresponden al par número 23), que están representados por el signo "XY" en el varón y "XX" en la mujer. Los hombres solo pueden pasar su cromosoma Y a sus hijos varones, por lo que ningún rasgo ligado a X es heredado del padre. A la inversa, ocurre con la madre quien solo pasan su cromosoma X a sus hijas mujeres.

P generation

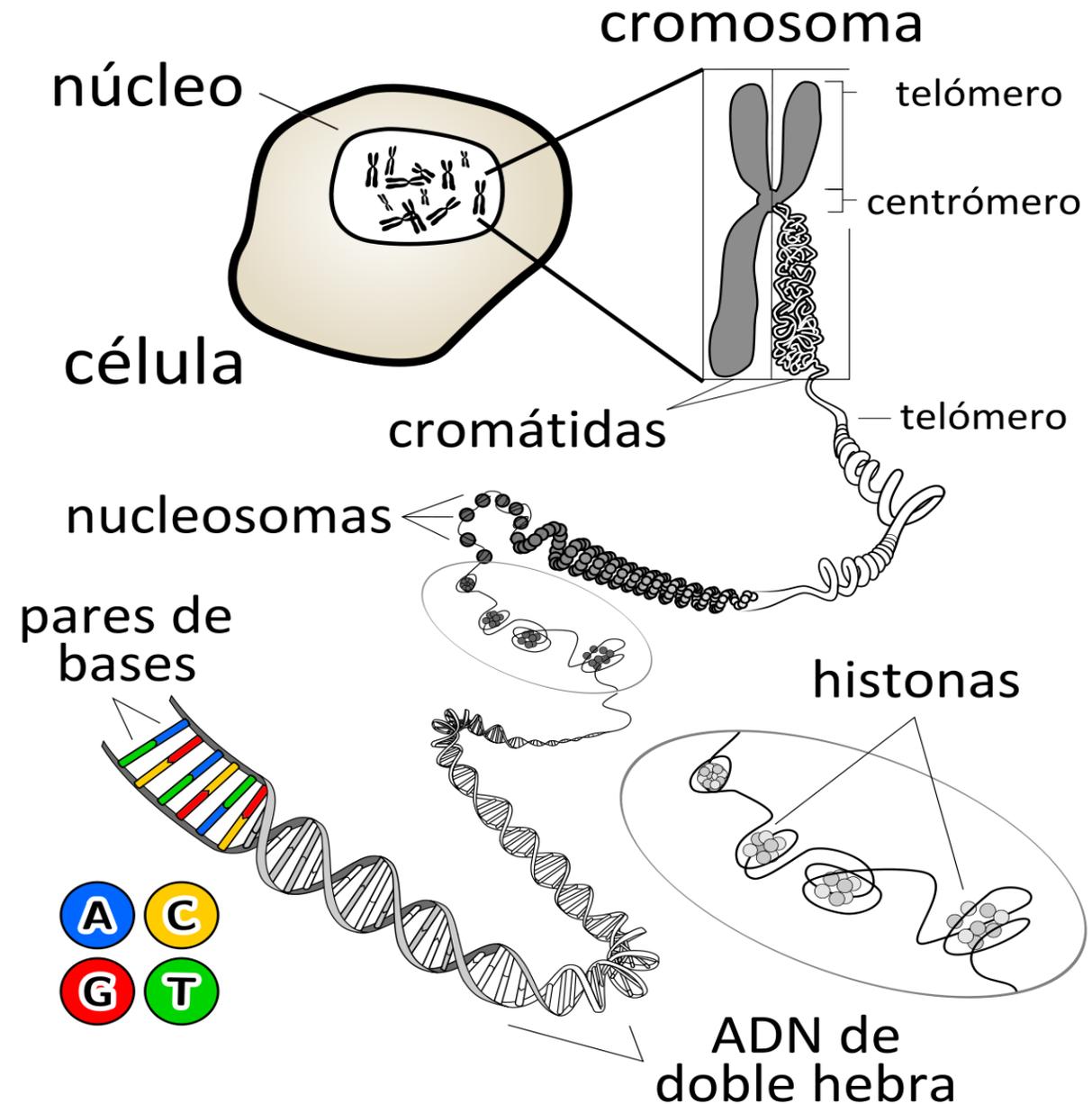


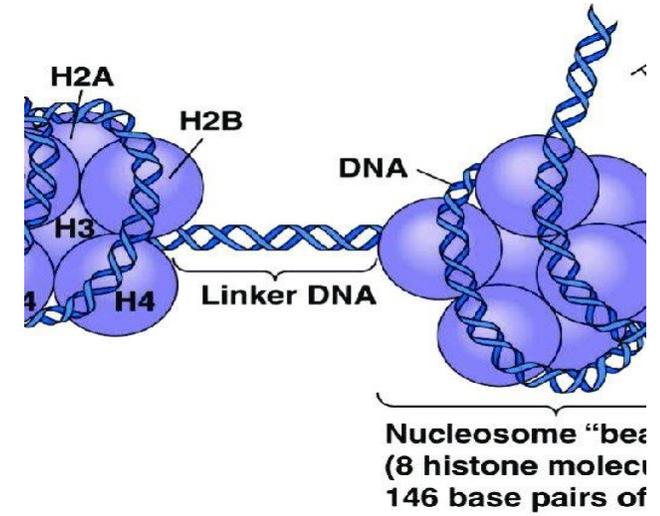
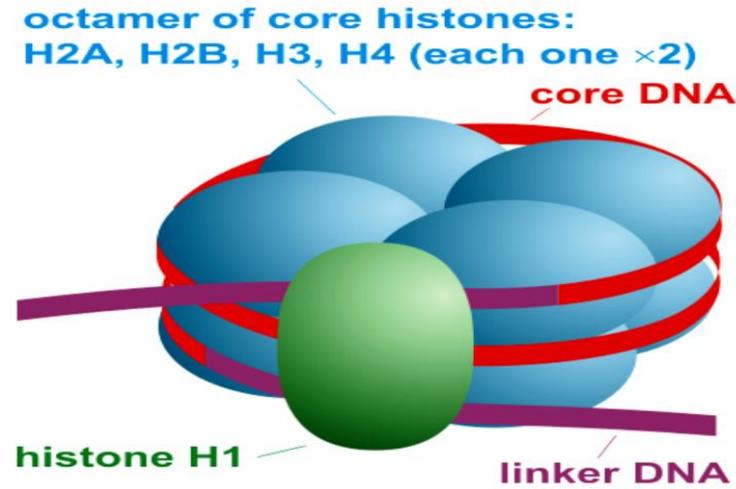
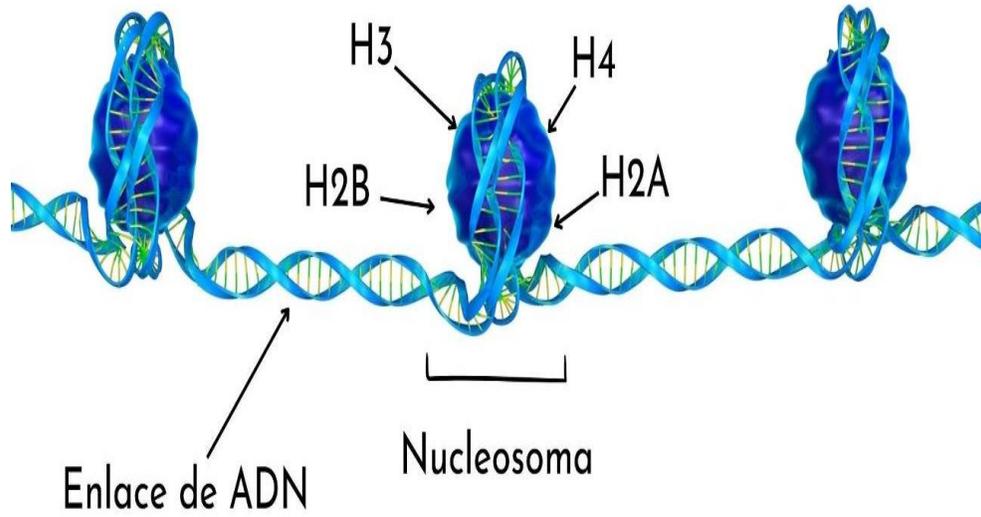
¿En qué consiste?

Los genes son en realidad fragmentos de ADN (ácido desoxirribonucleico), una molécula que se encuentra en el núcleo de todas nuestras células y constituye una parte esencial de los cromosomas. El ADN es en definitiva, la molécula en la que se almacena las instrucciones que permiten el desarrollo y el funcionamiento de los organismos vivos.

El ADN almacena esta información en un código de 4 letras (A, T, G y C). El conjunto de letras con las que se puede sintetizar una proteína se denomina gen. Alteraciones en esta información, pueden producir proteínas no funcionales que pueden provocar el desarrollo de una enfermedad.

El paquete completo de instrucciones de ADN (también llamado Genoma), está dividido en 23 volúmenes de información llamados cromosomas. De cada uno de estos volúmenes tenemos dos copias una heredada de nuestro padre y otra de nuestra madre. Cada cromosoma contiene miles de genes.





<https://www.lifeder.com/nucleosoma/>

El **nucleosoma** es la unidad básica de empaquetamiento del ADN en organismos eucariotas

El nucleosoma está construido como un octámero de proteínas llamadas histonas, o estructura en forma de tambor sobre la cual se enrollan unos 140 nt de ADN

Las histonas son proteínas de pequeño tamaño y con una alta carga de residuos de aminoácidos básicos, forman un octámero a manera de tambor con dos copias o monómeros de cada una de las histonas H2A, H2B, H3 y H4.

El ADN da casi dos giros completos sobre los lados del octámero y continúa luego con una fracción de ADN linker que se asocia con la histona H1, para volver a dar dos giros completos en otro octámero de histona.

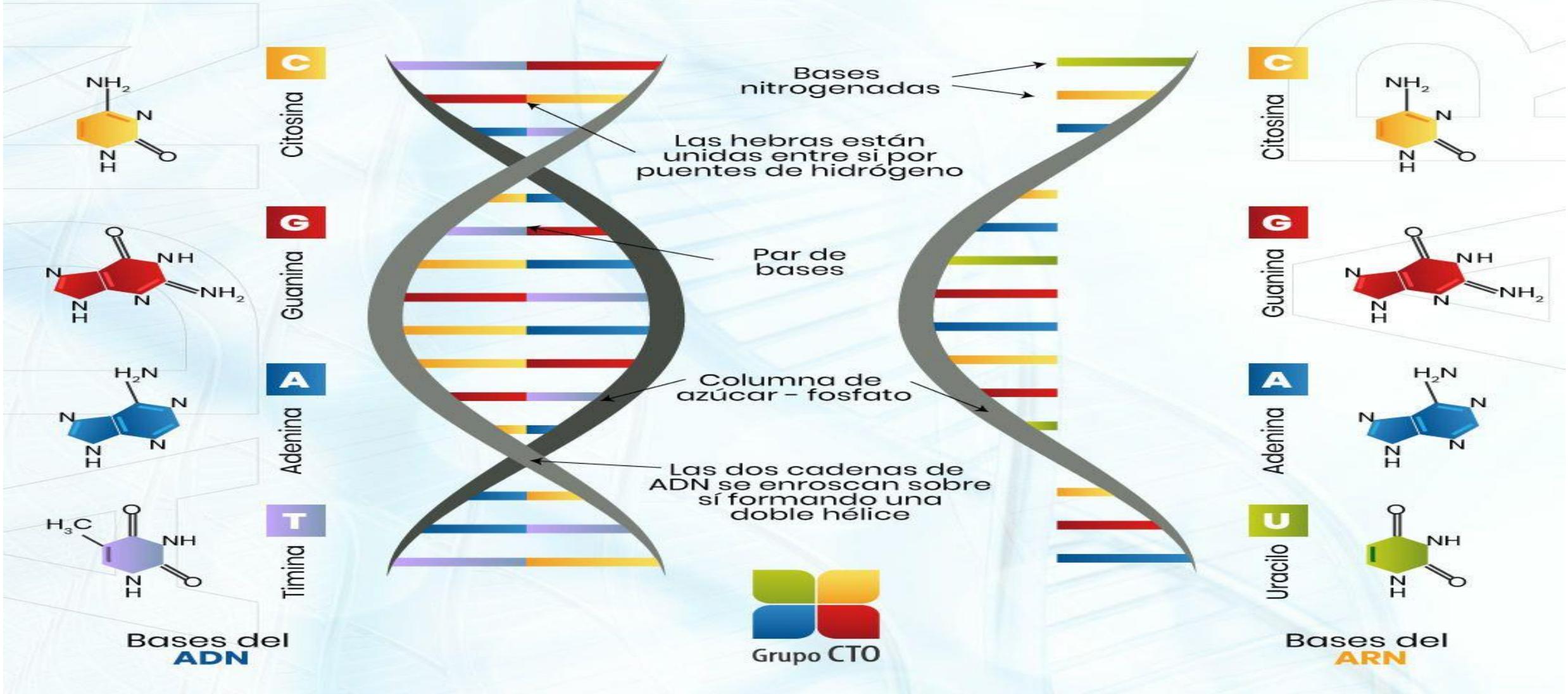
ÁCIDO NUCLEICO	NUCLEÓTIDO	NUCLEÓSIDO
<p>Macromoléculas portadoras de la información genética presentes en todas las células y virus.</p> <p>Constituida por Monómeros</p>	<p>Moléculas orgánicas formadas por la unión covalente de un nucleósido (una pentosa y una base nitrogenada) y un grupo fosfato.</p>	<p>Parte del nucleótido formada únicamente por la base nitrogenada y la pentosa</p>
<ul style="list-style-type: none"> Almacenamiento y la expresión de información genética. Ácido desoxirribonucleico (ADN) codifica la información que la célula necesita para fabricar proteínas. Ácido ribonucleico (ARN), presenta diversas formas moleculares y participa en la síntesis de las proteínas. 	<ul style="list-style-type: none"> Constituir los ácidos nucleicos (función estructural), llevan a cabo algunas funciones básicas para los seres vivos, cuando se encuentran libres en la célula. 	<p>Citidina, uridina, adenosina, guanosina, timidina y la inosina.</p> <p>Ribosa y desoxiribosa</p>

ADN

Ácido ribonucleico

ARN

Ácido desoxirribonucleico



1.2.2 Diversidad genética y evolución

Universidad de Navarra

La diversidad genética humana hace 100 000 años. Daniel Turb...

Ver más ta... Compartir

PARTE PRIMERA

Las migraciones humanas según los linajes de mtDNA



▶ 🔊 1:36 / 1:03:12 ⚙️ YouTube 🗑️

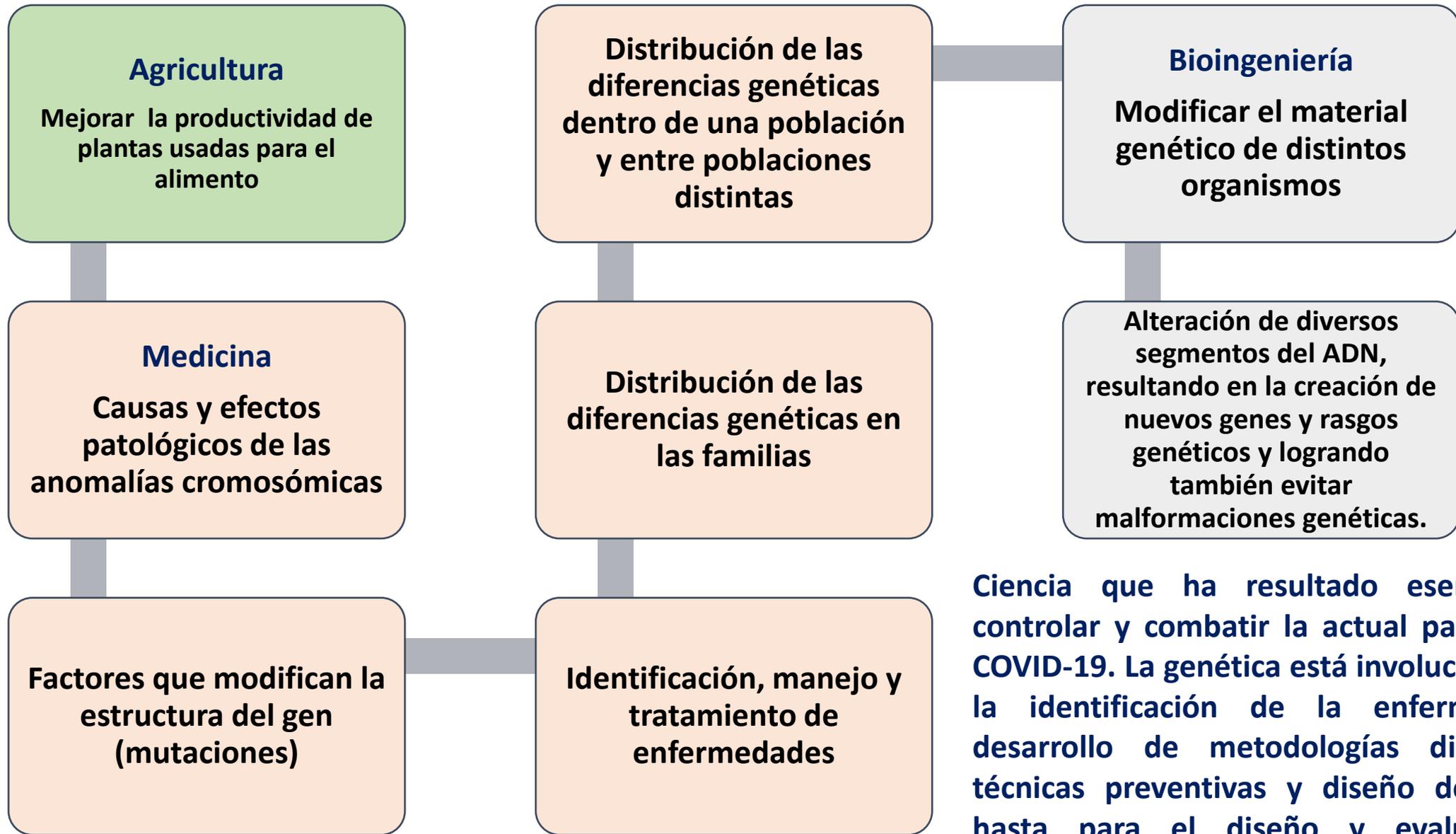
<https://www.bing.com/videos/riverview/relatedvideo?q=Diversidad+gen%a9tica+y+evoluci%b3n&mid=1E37EA69948037122ECA1E37EA69948037122ECA&FORM=VIRE>

Ramas de la genética

La genética tiene varias áreas especializadas como son:

- **Genética molecular:** que estudia la composición molecular del ADN, su replicación y función de los genes.
- **Genética clásica o mendeliana:** se encarga del estudio de la herencia de los caracteres.
- **Genética cuantitativa:** que estudia cómo influyen los genes en el fenotipo.
- **Genética evolutiva y de poblaciones:** estudia el comportamiento de los genes en poblaciones y cómo influye en la evolución de las especies.
- **Genética del desarrollo:** estudia cómo los genes son regulados para formar un organismo completo a partir de una célula inicial.
- **Genómica:** estudia conjunto de genes que dan lugar a la producción de proteínas con enzimas y moléculas mensajes. La genómica parte del genoma. A diferencia de ésta, genética molecular que suele estudiar genes aislados.
- **Ingeniería genética:** es la especialidad de la genética que utiliza tecnologías para manipular y transferir ADN de unos organismos a otros para controlar sus propiedades genéticas. A estos organismos se les conoce como Organismos Modificados Genéticamente (OMG).

1.2.2 Importancia de la genética



Ciencia que ha resultado esencial para controlar y combatir la actual pandemia de COVID-19. La genética está involucrada desde la identificación de la enfermedad, el desarrollo de metodologías diagnósticas, técnicas preventivas y diseño de vacunas, hasta para el diseño y evaluación de medicamentos y terapias para la COVID-19.