

¿QUÉ ES UN GEN?



Un **gen** es la unidad funcional básica de la herencia, porta la información que se transmite de una generación a la siguiente.

Desde el punto de vista físico se trata de un pequeño segmento de la doble hélice que conforma a la molécula de ADN.



INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA

La genética es una ciencia que ocupa un lugar primordial en la biología. Estudia la herencia y variación en los organismos.

Los genes pueden estudiarse a nivel molecular, bioquímico, celular, orgánico, familiar, poblacional o evolutivo.

La herencia fija los moldes o patrones biológicos, mientras que el medio ambiente, interno y externo, modula el desarrollo y las actividades del individuo.

ÁREAS DE ESTUDIO DE LA GENÉTICA

- (i) de la transmisión,
- (ii) molecular: se refiere a la naturaleza química de la herencia.
- (iii) de poblaciones: composición genética de individuos miembros de una población y cómo cambia en función del tiempo y espacio geográfico, es decir, **micro y macroevolución.**



Reseña Histórica de la Genética

Gregor Mendel (1860s)

Estableció las leyes de la herencia mediante experimentos con guisantes.

1

2

3

Watson y Crick (1953)

Propusieron la estructura de doble hélice del ADN.

Friedrich Miescher (1869)

Descubrió el ADN, identificando el material genético.



HISTORIA DE LA GENETICA EN ECUADOR

Paleogenética: patología malformativa precolombina.

Hermida (1986; 1991; 1992).

- *Venus dicephalus*: cultura Valdivia (7000 años AA).
- Polidactilia, ectrodactilia: cultura Chorrera (1500 años AA).
- Enanos y gigantes: culturas La Tolita y Jama-Coaque (500 años AA).



CASO CLINICO



Figura 1. Fotos clínicas de ambos pies del caso 1.

1. Describa lo que observa en la imagen
2. ¿Qué provoca este cuadro?

Ectrodactilia

- Trastorno genético poco frecuente.
- Incidencia de 1:90,000 a 100,000 nacidos vivos.
- No ligada al sexo.
- Malformación congénita: hendidura central en manos y pies, agenesia e hipoplasia de los metatarsianos, metacarpianos y falanges.
- Etimología: *ektroma* (aborto) y *daktylos* (dedos).
- En 1829 Von Walther y Cruvelhier la describió como "*crab-claw foot*".

- Puede ser unilateral o bilateral, presentarse en forma aislada o simultáneamente con deformidades en las manos.
- Con frecuencia se presenta como parte del síndrome EEC "ectrodactilia, displasia ectodérmica y hendidura".
- Se relaciona con agentes teratogénicos: derivados del ácido retinoico, cadmio, etanol, cafeína, cocaína y ácido valproico.
- Autosómico dominante, con penetrancia genética variable.
- Las deformidades son ocasionadas por alteraciones cromosómicas asociadas a mutaciones en cinco diferentes locus.

TERMINOLOGÍA

Locus

Loci

Autosómico dominante

Autosómico recesivo

Penetrancia

Teratógenos

Telómeros

Alelos

Displasia

Agenesia

Hipoplasia

Eugenesia

Codones

Cromosomas

HISTORIA DE LA GENETICA EN ECUADOR

A fines del siglo XVII, ocurrieron tres revoluciones científicas:

- 1) Teoría Celular: 1666: Hooke
- 2) Teoría Evolucionista y Mendeliana,
- 3) Genética Molecular y Biotecnología.

PERÍODO ANTIGUO O PRECITOGENÉTICO

1666: Hooke descubrió la célula.

Siglo XVIII: Linneo propuso una clasificación rigurosamente científica.

1809: Una especie proviene de sus antecesoras (Lamarck)

1771: Bichat. Teoría Celular de la herencia.

1792: Von Baer propuso que los organismos se desarrollan a partir del **cruce** de un espermatozoido con un óvulo.

1834: Teoría del homúnculo. Teoría metafísica de De Vries: evolución por saltos catastróficos.

1839: Padre Solano, desarrollo científico biogenético.

1899: Se describieron malformaciones cardíacas y se promovió la protección de la descendencia, mediante la promulgación de leyes de divorcio por causas biológicas.

1915: auge de la Embriología, herencia patológica.

1945: Herdoiza escribe sobre “La herencia consanguínea”.

1946: Espinosa “Significado de la Genética y posibles aplicaciones de esta ciencia”.

1947: Estudios sobre biología del cáncer.

1954: Arias, estudio de malformaciones congénitas como la fisura labio-palatina.

1962: Amen y Weilbauer: herencia de los trastornos sanguíneos.

1965: Pérez, estudio cromosómico en médula ósea para diagnóstico de leucemias.

1968, Torres realiza un estudio sobre el síndrome de Down.

PERÍODO DE LA GENÉTICA Y CITOGENÉTICA CLÁSICA

- Redescubrimiento de las leyes de Mendel por Tschermak, De Vries y Correns.
- Darwinismo y evolucionismo: teoría de la adecuación de los organismos al medio; selección natural, variabilidad, supervivencia del más apto.
- Mendel: Determinación matemática de las leyes básicas de la herencia.
Citológicamente corroborado en 1910 por Morgan, quien observó los cromosomas.
- La Citogenética tiene un gran avance, debido al descubrimiento de técnicas y a la readecuación de otras ya existentes.

1987: Paz-y-Miño, estudios cromosómicos en cáncer. Primera biopsia corial.

1990: Varas realiza el primer estudio de incidencia de malformaciones congénitas.

1990: Paz-y- Miño (RNCAVCH).

Primeros pasos en Genética de poblaciones con estudios de frecuencias génicas.

2002: ensayos con técnicas de citogenética molecular. (FISH) para alteraciones cromosómicas.

Ácidos Nucleicos: ADN

Estructura del ADN

Compuesto por nucleótidos con bases, azúcar y fosfato.

- Adenina (A)
- Timina (T)
- Citosina (C)
- Guanina (G)

Doble Hélice

Estructura estable gracias a puentes de H entre las bases.

Funciones del ADN

○ Almacenamiento Genético

○ Replicación

ADN polimerasa duplica el ADN antes de la división celular.

○ Reparación

Mecanismos de corrección de errores para mantener la integridad genética.



Ácidos Nucleicos: ARN

Estructura del ARN

Similar al ADN pero con uracilo en lugar de timina.

- Adenina (A)
- Uracilo (U)
- Citosina (C)
- Guanina (G)

Tipos de ARN

- ARN mensajero (ARNm)
- ARN de transferencia (ARNt)
- ARN ribosómico (ARNr)

Cumplen funciones clave en la síntesis proteica.

Transcripción: ADN a ARN

Inicio

ARN polimerasa se une a promotores en el ADN.

Elongación

Síntesis de ARN complementario a la cadena de ADN.

Maduración

Procesos de splicing, capping y poliadenilación del ARN.



Traducción: ARN a Proteína

1

Codones

Secuencias de 3 nucleótidos codifican aminoácidos.

2

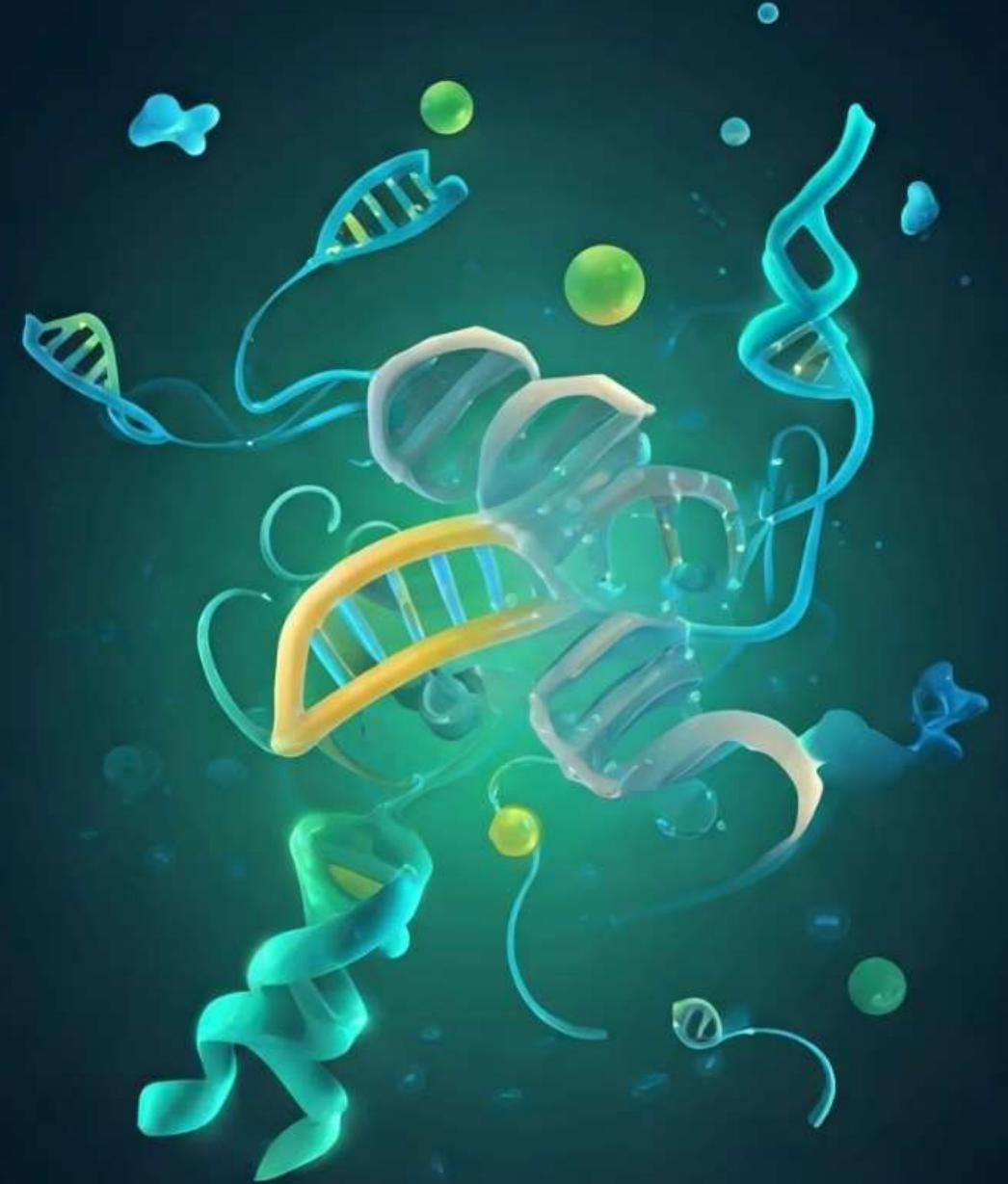
Síntesis

Ribosomas y ARNt ensamblan la cadena proteica.

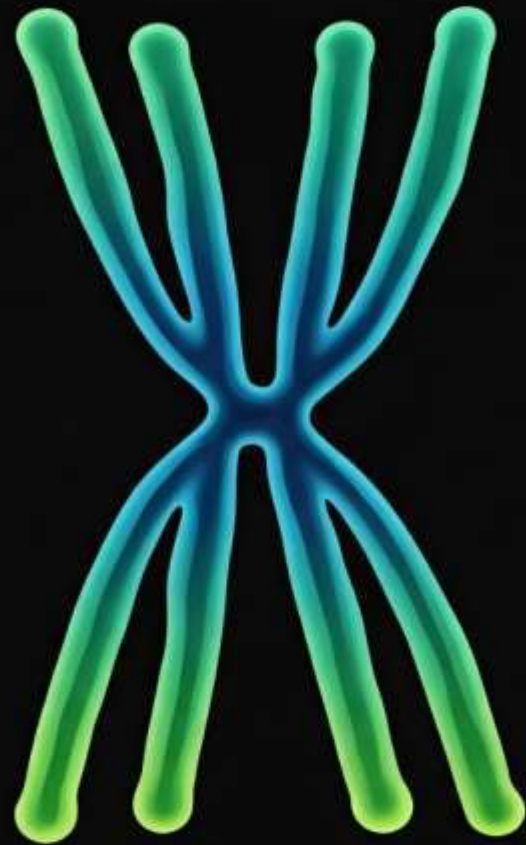
3

Fases

- Inicio
- Elongación
- Terminación



Mecanismos de Transmisión de la Herencia



Cromosomas Humanos

46 cromosomas organizados en 23 pares, portadores de genes.

Mitosis y Meiosis

División celular que permite crecimiento y diversidad genética.

Herencia Autosómica

- Dominante
- Recesiva

Expresión de la Herencia Genética

Genes y Alelos

Dominancia y recesividad determinan características.

Interacción Génica

- Epistasia
- Pleiotropía

Influencia del Ambiente

Modula la expresión genética y fenotipo.