

Preguntas generadoras

Giselle Zubieta Ramírez
Soraida Montejo Castillo
Ximena Villamil Bravo

1. La Genética es la rama de la biología que se encarga de estudiar el mecanismo de la transmisión de los caracteres físicos, bioquímicos o de comportamiento de generación a generación. En otras palabras estudia la manera en que los rasgos de individuos de una misma especie son transmitidos o heredados. La genética nació a partir de los primeros experimentos de cruzamiento de plantas realizados por el monje Gregor Mendel. Mediante sus análisis concluyó que los caracteres hereditarios están siempre determinados por la presencia de una pareja de factores hereditarios distintos (después se llamarían genes), cada uno procedente independientemente de uno de los progenitores.

Los trabajos de Mendel permitieron inferir la existencia de factores que portaban la información genética, y gracias a sus aportes la genética maneja hoy conceptos relativos a la herencia. Debido a que posteriormente se demostró que estos factores de la herencia o genes se localizan en los cromosomas, y más adelante, que el ADN es la macromolécula de la herencia, en donde los genes se encuentran en ella como segmentos.

La biología molecular junto a la genética han tenido un desarrollo vertiginoso, al punto que ya es común para nosotros oír sobre especies vegetales que son más resistentes a las plagas, que pueden crecer en menor tiempo o dar mayor rendimiento por espacio cultivado. El mejoramiento de las especies vegetales e inclusive especies animales, se ha logrado gracias a los conocimientos bioquímicos de los genes y de la estructura del ADN, avances realizados por la ingeniería genética.

La ingeniería genética ha desarrollado una variedad de técnicas, pero ha sido la duplicación genética o clonación la que ha despertado mayor polémica, como es el caso de la clonación de la oveja "Dolly" en 1997. Además, gracias a la genética se han podido modificar distintas anomalías que presenta el ser vivo por la herencia de sus antecesores, estudiar y lograr la secuenciación del genoma humano, e inventar y descubrir métodos para controlar las enfermedades que antes eran mortales.

Hoy en día, la genética presenta áreas de investigación como el estudio de los cromosomas (citogenética), el estudio de la estructura y función de los genes (genética molecular y bioquímica), el estudio del genoma, su organización y sus funciones (genómica), el estudio de la variación genética en poblaciones humanas y los factores que determinan las frecuencias alélicas (genética de las poblaciones), y el estudio del control genético del desarrollo (genética del desarrollo).

2. Desarrollo de la genética

Genética clásica

La importancia del trabajo de Mendel no se comprendió sino hasta principios del siglo XX, después de su muerte, cuando otros científicos redescubrieron su investigación al trabajar en problemas similares, con lo que se dio inicio a la genética.

- 1865 Publicación del artículo de Gregor Mendel *Experimentos sobre hibridación de plantas*
- 1869 Friedrich Miescher descubre lo que hoy se conoce como ADN.

- 1880-1890: Walther Flemming, Eduard Strasburger, y Edouard Van Beneden describen la distribución cromosómica durante la división celular.
- 1903 Walter Sutton establece la hipótesis según la cual los cromosomas, segregados de modo mendeliano, son unidades hereditarias.
- 1904 William Bateson acuña el término «genética» en una carta dirigida a Adam Sedgwick.
- 1906 William Bateson propone el término «genética».
- 1908 Ley de Hardy-Weinberg
- 1910 Thomas Hunt Morgan demuestra que los genes residen en los cromosomas.
- 1913 Alfred Sturtevant realiza el primer mapa genético de un cromosoma.
- 1913 Los mapas genéticos muestran cromosomas con genes organizados linealmente.
- 1918 Ronald Fisher publica *The Correlation Between Relatives on the Supposition of Mendelian Inheritance* (en español *La correlación entre parientes con base en la suposición de la herencia mendeliana*). Comienza la llamada síntesis evolutiva moderna.
- 1928 Frederick Griffith descubre que el material hereditario de bacterias muertas puede ser incorporado en bacterias vivas.
- 1931 El entrecruzamiento cromosómico se identifica como la causa de la recombinación genética.
- 1933 Jean Brachet demuestra que el ADN se encuentra en los cromosomas y que el ARN está presente en el citoplasma de todas las células.
- 1941 Edward Lawrie Tatum y George Wells Beadle muestran que los genes codifican las proteínas.

La era del ADN

- 1944 Oswald Theodore Avery, Colin MacLeod y Maclyn McCarty aíslan ADN como material genético
- 1950 Erwin Chargaff muestra que los cuatro nucleótidos no están presentes en los ácidos nucleicos en proporciones estables, pero que parecen existir algunas leyes generales. La cantidad de adenina (A), por ejemplo, tiende a ser igual a la de timina (T).
- Barbara McClintock descubre los transposones en el maíz.
- 1952 El experimento Hershey-Chase prueba que la información genética de los fagos (y de todos los organismos) es ADN.
- Rosalind Franklin obtiene la llamada Fotografía 51, la primera imagen del ADN realizada mediante difracción de rayos X.
- 1953 James D. Watson y Francis Crick demuestran la estructura de doble hélice del ADN
- 1956 Joe Hin Tjio y Albert Levan determinan que es 46 el número de cromosomas en los seres humanos.
- 1958 El experimento Meselson-Stahl demuestra que el ADN se replica de modo semiconservador.

- 1961 El código genético se ordena en tripletes o codones.
- 1962 El experimento de clonación utilizando células no embrionarias, en concreto, células del revestimiento intestinal del renacuajo. Gurdon pensaba que los renacuajos tenían la edad suficiente como para que las células extraídas pudieran ser diferenciadas. Gurdon expuso un óvulo de rana a la luz ultravioleta, lo que destruyó su núcleo. Después, extrajo el núcleo de una célula intestinal de renacuajo y lo implantó en el óvulo enucleado. El óvulo se desarrolló y se convirtió en un renacuajo que era genéticamente idéntico al renacuajo donante del ADN
- 1964 Howard Temin muestra, utilizando virus de ARN, que la dirección de transcripción ADN-ARN puede revertirse.
- 1970 Se descubren las enzimas de restricción, lo que permite a los científicos cortar y pegar fragmentos de ADN.

La era de la genómica

- 1972 Walter Fiers y su equipo, en el Laboratorio de biología molecular de la Universidad de Gante (Bélgica), fueron los primeros en determinar la secuencia de un gen: el gen para la proteína del pelo del bacteriófago MS2.
- 1976 Walter Fiers y su equipo determinan la secuencia completa del ARN del bacteriófago MS2
- 1977 Primera secuenciación del ADN por Fred Sanger, Walter Gilbert y Allan Maxam.
- 1983 Kary Banks Mullis descubre la reacción en cadena de la polimerasa.
- 1989 Francis Collins y Lap-Chee Tsui secuencian el gen humano codificador de la proteína CFTR.
- 1995 Se secuencian por primera vez el genoma de un organismo vivo (*Haemophilus influenzae*).
- 1996 Primera secuenciación de un genoma eucariota: *Saccharomyces cerevisiae*.
- 1998 Primera secuenciación del genoma de un eucariota multicelular: *Caenorhabditis elegans*.
- 2001 Primeras secuencias del genoma humano por parte del Proyecto Genoma Humano y Celera Genomics
- 2003 El Proyecto Genoma Humano publica la primera secuenciación completa del genoma humano con un 99.99% de fidelidad.

3. Localización de los genes y formación de los cromosomas

- Un gen es un segmento de ADN que contiene el código necesario para sintetizar una proteína.
- Un cromosoma contiene de cientos a miles de genes.
- Cada una de las células humanas contiene 23 pares de cromosomas, es decir 46 cromosomas.

- Un rasgo es una característica determinada genéticamente (por genes) y suele estar determinado por más de un gen.
- Algunos rasgos están causados por genes defectuosos, los cuales pueden haber sido heredados o ser el resultado de una nueva mutación.

Las proteínas son probablemente el material más importante del organismo. Las proteínas no solo son los componentes esenciales que forman los músculos, el tejido conjuntivo, la piel y otras estructuras; también son necesarias para producir enzimas. Las enzimas son proteínas complejas que controlan y llevan a cabo casi todos los procesos y reacciones químicas del organismo. El organismo produce miles de enzimas distintas. Así, toda la estructura y funcionamiento del organismo depende del tipo y de las cantidades de proteínas que este sintetice. La síntesis de proteínas se controla a través de los genes, que se hallan contenidos en los cromosomas.

El **genotipo**, es la combinación única de genes de cada persona, es decir, es el conjunto completo de instrucciones con el que el organismo de esa persona sintetiza sus proteínas y, por tanto, con el que ese organismo *debe* construirse y funcionar.

El **fenotipo** consiste en la estructura y función real del organismo de una determinada persona. El fenotipo suele diferir en algo del genotipo; esto se debe a que no todas las instrucciones del genotipo pueden ser realizadas (o expresadas). Si un gen se expresa o no y la forma cómo lo hace son aspectos que no dependen exclusivamente del genotipo, sino también del entorno (incluidas las enfermedades y la alimentación), además de otros factores diversos, algunos de los cuales son desconocidos.

El **cariotipo** de una persona es el conjunto completo de los cromosomas de sus células.

Genes

ADN

Los genes están constituidos por ácido desoxirribonucleico (ADN). El ADN contiene el código o las instrucciones usadas para sintetizar las proteínas. Los genes varían en tamaño, en función de la dimensión de las proteínas que codifican. Cada molécula de ADN es una doble hélice larga, semejante a una escalera de caracol de millones de escalones. Cada escalón consiste en un par de moléculas emparejadas. Estas moléculas se denominan bases (nucleótidos). En cada escalón, la base adenina (A) está emparejada con la base timina (T), o la base guanina (G) está emparejada con la base citosina (C).

4. Portadores de los factores hereditarios, ADN y su estructura

Control de la expresión génica

Hay muchos tipos de células en el cuerpo humano, como las cardíacas, hepáticas y musculares. Estas células tienen aspectos distintos y actúan de forma distinta, además de producir sustancias distintas. No obstante, cada célula es descendiente de un solo óvulo fertilizado, y como tal contiene fundamentalmente el mismo ADN. Las células pueden tener apariencia y funciones diferentes ya que, en células distintas, se expresan genes distintos (y en momentos distintos). La información sobre cuándo se expresa un gen está también codificada en el ADN. La expresión genética depende del tipo de tejido, de la presencia de señales químicas específicas y de otros numerosos factores y mecanismos. El conocimiento de estos otros factores y mecanismos que controlan la expresión génica está creciendo rápidamente, pero muchos de ellos son aún poco conocidos.

Los mecanismos mediante los cuales los genes ejercen su control unos sobre otros son muy complejos. Los genes tienen marcadores para indicar dónde empezará y acabará la transcripción. Diversas sustancias químicas (como las histonas) que se encuentran en el ADN, o alrededor de este, bloquean o permiten la transcripción. Además, una hebra de ARN puede emparejarse con una hebra complementaria de ARNm y bloquear la traducción.

Estructura del ADN

El ADN (ácido desoxirribonucleico) es el material genético de la célula, que se encuentra en los cromosomas, que a su vez, están contenidos en el núcleo de la célula y de las mitocondrias.

Excepto en algunas células (por ejemplo, en los espermatozoides, los óvulos y los eritrocitos), el núcleo de una célula contiene 23 pares de cromosomas. Un cromosoma contiene muchos genes. Un gen es un segmento de ADN que proporciona el código para sintetizar una proteína.

La molécula de ADN es una doble hélice larga y enrollada que se asemeja a una escalera de caracol. En una molécula de ADN se encuentran dos hebras, compuestas por un azúcar (desoxirribosa) y por moléculas de fosfato, todo ello conectado por pares de cuatro moléculas llamadas bases, que forman los peldaños de la escalera. Cada par de bases (un peldaño) está emparejado de forma concreta: la adenina se empareja con la timina; y la guanina lo hace con la citosina; y se mantienen unidas por un enlace de hidrógeno. Un gen consiste en una secuencia de bases. Cada secuencia de tres bases codifica un aminoácido (los aminoácidos son los componentes esenciales de las proteínas) o bien proporciona otra información.

Pares de cromosomas en una célula humana

Doble hélice de ADN

5. Importancia del ADN

El ADN es el bloque de construcción de todos los organismos. Buscar mutaciones en el ADN ayuda a descubrir la razón por la que algunas personas desarrollan ciertas enfermedades mientras que otras permanecen libres de ellas. El descubrimiento y estudio del ADN ayuda a los médicos e investigadores a encontrar la manera de probar y tratar enfermedades.

El gen es considerado la unidad de almacenamiento de información genética. Cada longitud de ADN, que codifica en especial una proteína específica se llama gen. Por ejemplo, un gen codifica la proteína insulina, la hormona que ayuda a controlar los niveles de azúcar en la sangre. Siempre hay un gen que tiene la información necesaria para la síntesis de una proteína que ejecuta una función, o hay un gen que se expresa de una manera para que un mecanismo clave en el cuerpo se active.

6. División celular-mitosis-meiosis

Las células se reproducen duplicando tanto su contenido nuclear como el citoplasmático y luego dividiéndose en dos. La etapa o fase de división posterior es el medio fundamental a través del cual todos los seres vivos se propagan.

En especies unicelulares como las bacterias y las levaduras, cada división de la célula única produce un nuevo organismo.

En especies pluricelulares se requieren muchas secuencias de divisiones celulares para crear un nuevo individuo; la división celular también es necesaria en el cuerpo adulto para reemplazar las células perdidas por desgaste, deterioro o por muerte celular programada.

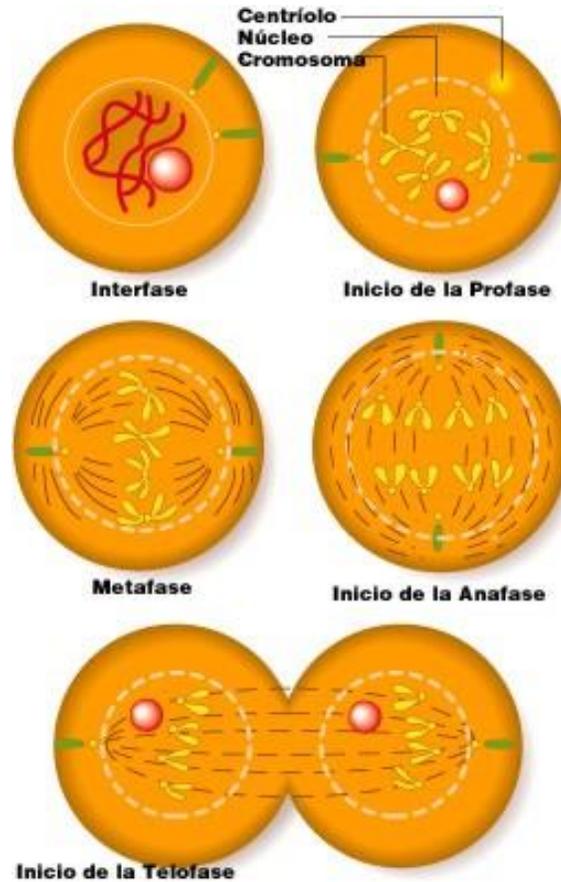
Así, un humano adulto debe producir muchos millones de nuevas células cada segundo simplemente para mantener el estado de equilibrio y si la división celular se detiene el individuo moriría en pocos días.

El **ciclo celular** comprende el conjunto de procesos que una célula debe realizar para cumplir la replicación exacta del **ADN** y la segregación (separación o división) de los cromosomas replicados en dos células distintas.

La gran mayoría de las células también **doblan su masa y duplican todos sus orgánulos citoplasmáticos** en cada **ciclo celular**: De este modo, durante el **ciclo celular** un conjunto complejo de procesos citoplasmáticos y nucleares tienen que coordinarse unos con otros.

Las plantas y los animales están formados por miles de millones de células individuales organizadas en tejidos y órganos que cumplen funciones específicas. Todas las células de cualquier planta o animal han surgido a partir de una única célula inicial —el óvulo fecundado— por un proceso de división.

En lo que respecta a la **división o reproducción del núcleo celular** (segunda etapa del **ciclo celular**), existen dos variantes, dependiendo del tipo de célula que deba dividirse o reproducirse: la **mitosis** y la **meiosis**.



Mitosis

La mitosis es la **división nuclear** asociada a la división de las **células somáticas**.

Las células somáticas de un organismo eucariótico son todas aquellas que no van a convertirse en células sexuales.

La mitosis, entonces, es el proceso de división o reproducción nuclear (del núcleo) de cualquier célula que no sea germinal (sexual). En ella, una de las estructuras más importantes son los **cromosomas**, formados por el ADN y las **proteínas** presentes en el núcleo.

Una manera de describir un cromosoma en forma sencilla sería: corresponde a dos brazos, los cuales están unidos por el centrómero, en los brazos se ordena el ADN.

Las etapas más relevantes de la mitosis son:

Interfase: Es el tiempo que pasa entre dos mitosis o división del núcleo celular. En ella, ocurre la duplicación del número de cromosomas (es decir, del ADN). Así, cada hebra de ADN forma una copia idéntica a la inicial.

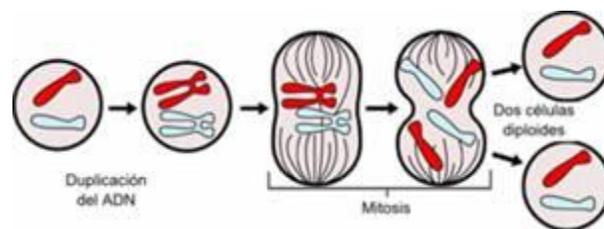
Las hebras de ADN duplicadas se mantienen unidas por el centrómero.

La finalidad de esta duplicación es entregar a cada célula nueva formada la misma cantidad de material genético que posee la célula original. Además, también se duplican otros organelos celulares como, por ejemplo, los centriolos que participan directamente en la mitosis.

Terminada la Interfase, que es la primera etapa del **ciclo celular**; comienza la **mitosis propiamente tal (división de la célula)**, que se ha subdividido en cuatro etapas:

Profase: las hebras de **ADN** se condensan y van adquiriendo una forma determinada llamada cromosoma. Desaparecen la membrana nuclear y el nucléolo. Los centriolos se ubican en puntos opuestos en la célula y comienzan a formar unos finos filamentos que en conjunto se llaman **huso mitótico**. Nótese que el núcleo (ya sin membrana) y todos los componentes celulares están dispersos dentro del citoplasma.

Metafase: las fibras del **huso mitótico** se unen a cada **centrómero** de los cromosomas. Estos se ordenan en el plano ecuatorial de la célula, cada uno unido a su duplicado.



Anafase: los centrómeros se duplican, por lo tanto, cada duplicado del cromosoma se separa y es atraído a su correspondiente polo, a través de las fibras del huso. La anafase constituye la fase crucial de la mitosis, porque en ella se realiza la distribución de las dos copias de la información genética original.

Telofase: en ella se desintegra el huso mitótico, la **membrana nuclear y el nucléolo reaparecen**, los nuevos cromosomas pierden su forma definida y se transforman en hebras o largos filamentos de ADN.

Terminada la telofase se forman dos núcleos idénticos en relación con la cantidad y calidad de ADN que posee cada célula nueva.

A medida que va ocurriendo la telofase, el **citoplasma comienza a separarse** en la región de la línea ecuatorial en dos porciones iguales hasta que forma dos células idénticas entre sí. Este proceso, que representa una verdadera **división del citoplasma** que hasta allí contiene dos núcleos, se llama citoquinesis.

La mitosis (división del núcleo) junto con la citoquinesis (división del citoplasma) representa la forma de reproducción para los organismos unicelulares. A los organismos pluricelulares, este mismo proceso les permite reemplazar células muertas o desgastadas, el crecimiento, la cicatrización, la formación de nuevos tejidos, etcétera.

Meiosis

Debemos recordar que los organismos superiores que se reproducen de forma sexual se forman a partir de la unión de dos células sexuales especiales denominadas **gametos**.

Los gametos se originan mediante **meiosis**, proceso exclusivo de división de las células germinales (o células sexuales).

La meiosis es un mecanismo de división celular que a partir de una célula **diploide** ($2n$) permite la obtención de cuatro células **haploides** (n) con diferentes combinaciones de genes.

La meiosis consta de dos divisiones sucesivas de la célula con una única replicación del ADN (previa a la primera división o meiosis I). El producto final son cuatro células con **n** cromosomas

La meiosis se diferencia de la mitosis en que sólo se transmite a cada célula nueva un cromosoma de cada una de las parejas (hay 23 parejas, por tanto son 46 cromosomas) de la célula original. Por esta razón, cada **gameto** contiene la mitad del número de cromosomas que tienen el resto de las células del cuerpo (o sea, 23 cromosomas).

Cuando en la fecundación se unen dos gametos, la célula resultante, llamada **cigoto**, contiene toda la dotación doble de cromosomas (46). La mitad de estos cromosomas proceden de un progenitor y la otra mitad del otro.

La meiosis, entonces, consiste en dos divisiones sucesivas de una célula diploide (**primera y segunda división meiótica**), acompañadas por una sola división de sus cromosomas.

En los organismos multicelulares (el hombre es uno de ellos), la meiosis ocurre únicamente en los órganos encargados de la formación de células sexuales. Estos órganos se denominan **gónadas** en los animales y son los **ovarios** de la hembra, que producen gametos femeninos u **óvulos**, y los **testículos** del macho, que generan gametos masculinos o **espermatozoides**. En las plantas con flores (fanerógamas o espermatófitas), la meiosis opera en determinadas estructuras florales: "ovario" y "antera".

Debido a que la meiosis consiste en dos divisiones celulares, estas se distinguen como **Meiosis I** y **Meiosis II**. Ambos sucesos difieren significativamente de los de la mitosis.

Cada división meiótica se divide formalmente en los estados de: **Profase**, **Metafase**, **Anafase** y **Telofase**. De estas la más compleja y de más larga duración es la **Profase I**, que tiene sus propias divisiones: Leptoteno, Citogeno, Paquiteno, Diploteno y Diacinesis.

7. Gametogénesis

Es la formación de gametos por medio de la meiosis a partir de células germinales. Mediante este proceso, el material genético de cada célula se reduce a la mitad. Así, el número de cromosomas que existe en las células germinales se reduce de diploide: 46 (doble) a haploide: 23 (único).

8. La espermatogénesis. Este proceso se desarrolla en los testículos, aunque la maduración final de los espermatozoides se produce en el epidídimo. Tiene una duración aproximada de 64 a 75 días.

Las espermatogonias permanecen en mitosis durante 16 días, dando lugar a los espermatocitos primarios. Estos invierten 24 días en completar la primera meiosis y dar lugar a los espermatocitos secundarios que tardarán horas en convertirse en espermátides. Las espermátides se diferencian, empleando otros 24 días en este proceso.

Cuando termina todo el proceso, los espermatozoides presentan zonas bien diferenciadas: la cabeza, el cuello y la cola. La cabeza, contiene los cromosomas de la herencia y lleva en su parte anterior un pequeño saliente o acrosoma, cuya misión es perforar las envolturas del óvulo. En el cuello o segmento se localiza el centrosoma y las mitocondrias, que garantizan el aporte energético. La cola o flagelo es el filamento que se encarga de generar la movilidad que le permite al espermatozoide “moverse” hasta el óvulo para poder fecundarlo.

9. La ovogénesis es la gametogénesis femenina, es decir, el desarrollo y diferenciación del gameto femenino u óvulo mediante una división meiótica y se lleva a cabo en los ovarios. Este proceso se produce a partir de una célula diploide y se forman como productos una célula haploide funcional (el óvulo) y tres células haploides no funcionales (los cuerpos polares).

Las células del organismo poseen una dotación genética compuesta por 46 cromosomas. Las células germinales poseen sólo 23. Al unirse tras la fecundación un ovocito con 23 cromosomas y un espermatozoide con 23 cromosomas darán lugar a un EMBRIÓN con células de 46 cromosomas.

10. Fertilización

Es el proceso por el cual dos gametos (masculino y femenino) se fusionan durante la reproducción sexual para crear un nuevo individuo con un genoma derivado de ambos progenitores. Los dos fines principales de la fecundación son la combinación de genes derivados de ambos progenitores y la generación de un nuevo individuo.

11. ¿Cómo está organizado el material genético en los cromosomas, reporte datos de especies animales y vegetales, de su número cromosómico?

En los núcleos de cada célula humana el material genético se organiza en 46 cromosomas, distribuidos en 23 pares, a excepción de las células gaméticas o sexuales en donde solo hay 23 cromosomas no apareados. Ahora bien, estos números son constantes para la especie humana y la identifica y de esta manera la configuración cromosómica para la especie humana se describe como $2n=46$, donde n corresponde al número haploide de cromosomas. La expresión $2n$ indica que las células somáticas son diploides, es decir, los cromosomas se encuentran en pares, mientras que en las células sexuales o gaméticas humanas la configuración cromosómica es $n=23$, es decir, la mitad de la conformación cromosómica.

Datos de especies animales y vegetales con su respectivo número cromosómico:

ANIMAL	N° CROMOSOMAS	VEGETAL	N° CROMOSOMAS
Gallo (<i>Gallus gallus</i>)	78	Uva (<i>Vitis vinífera</i>)	38
Perro (<i>Cannis familiaris</i>)	78	Papa (<i>Solanum tuberosum</i>)	24
Caballo (<i>Equus caballus</i>)	64	Arroz (<i>Oriza sativa</i>)	24
Elefante africano (<i>Loxodonta africana</i>)	56	Frijol (<i>Phaseolus vulgaris</i>)	22
Chimpancé (<i>Pan troglodytes</i>)	48	Eucalipto (<i>Eucalyptus globulus</i>)	22
Ser humano (<i>Homo sapiens</i>)	46	Maíz (<i>Zea mays</i>)	20
Rata (<i>Rattus novergicus</i>)	42	Lechuga (<i>Lactuca sativa</i>)	18
Gato (<i>Felis catus</i>)	38	Cebolla (<i>Allium cepa</i>)	16

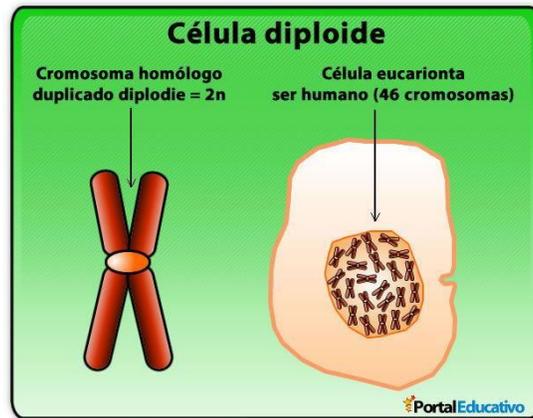
12. ¿Está la complejidad genética reflejada en el número cromosómico?

Como ya sabemos, se denomina genoma a la información genética que un organismo posee y esta se encuentra en el ácido desoxirribonucleico; la complejidad del genoma humano no radica esencialmente en su tamaño, sino en la multiplicidad de proteínas que se pueden construir a partir del procesamiento de la información que contiene. De acuerdo con esto la complejidad no involucra sólo el tamaño del genoma, sino sobre todo las innovaciones en los dominios y arquitectura de las proteínas a gran escala. En conclusión podemos decir que los humanos poseemos, comparados con todos los otros genomas analizados, un mayor número de genes, de dominios, de familias de proteínas, y de genes duplicados, así como de proteínas con múltiples funciones y formas.

13. ¿Cuáles son las ventajas de la diploide?

Una célula diploide es la que contiene en su núcleo dos series de cromosomas, o sea, 2 pares de cromosomas homólogos y se representa como $2n$. La gran mayoría de las células

del cuerpo humano son diploides, exceptuando las células sexuales. Cada una de estas series contiene la información genética básica o fundamental completa, o sea, en ella están todas las normas del funcionamiento y desarrollo vitales de un organismo. Podríamos decir, que la presencia de dos informaciones genéticas completas (par de cromosomas homólogos) es una medida de seguridad, para poder corregir con facilidad algún “error” contenido en una u otra.



Una ventaja de los organismos diploides multicelulares con respecto a los haploides es la reducción del efecto de mutaciones perjudiciales, al ocurrir en células somáticas, vale decir, un cambio en el material genético de células no gaméticas. Estas mutaciones (somáticas) no son hereditarias y pueden surgir en estados avanzados del desarrollo del individuo y no siempre se manifiestan. Los beneficios asociados a la duplicación de los genomas y la multicelularidad se relacionan entonces con la capacidad de enfrentar los cambios ambientales y disminuir o eliminar el efecto de las mutaciones.

14. ¿Qué entiende por alelos dominantes, recesivos y codominantes?

Primeramente se entiende como alelo cada una de las dos o más versiones de un gen, cada individuo hereda un alelo del padre y otro de la madre.

Alelo dominante: Habilidad de un alelo para expresar su fenotipo a expensas de un alelo alternativo. Es la forma principal de interacción entre alelos. Generalmente el alelo dominante formará un producto génico que el recesivo no puede producir. El alelo dominante se expresará siempre que esté presente. Los alelos dominantes son los que, ya sea apareciendo en dosis doble o en dosis simple, consiguen imponerse en la expresión de ciertas características y, por lo tanto, se manifiestan en la expresión específica del genotipo (la información genética) que se conoce como fenotipo, por ejemplo a través del color de ojos, las características del cabello o el tipo de nariz y orejas.

Alelo recesivo: Es un alelo cuya expresión se suprime en presencia de un alelo dominante. El fenotipo recesivo es el que “desaparece” en la primera generación de un cruzamiento entre dos líneas puras y “reaparece” en la segunda generación. O sea, que su expresión fenotípica queda enmascarada cuando se encuentra en heterocigosis (un alelo dominante y uno recesivo, mostrando el fenotipo del gen dominante), y su expresión fenotípica es visible solo cuando está en forma homocigota (ambos alelos son recesivos en el gen). Para manifestarse, los alelos recesivos deben aparecer en soledad. Supongamos que, en una flor, el color amarillo es un alelo recesivo. De este modo, para que la flor pueda determinar su color amarillo, debe contar solo con los alelos que expresan dicha tonalidad. En el caso

de los alelos dominantes, en cambio, se imponen apareciendo en dosis simple o en dosis doble y así logran expresar sus características.

Alelo codominante: Los alelos codominantes hacen que se manifieste el genotipo de ambos progenitores homocigotos en una descendencia heterocigoto. En la codominancia el fenotipo expresa las características de ambos alelos dominantes por igual sin mezclarse como en la herencia intermedia (Audesirk, 2008).

15. ¿Cómo determina el sexo los cromosomas?

El sexo cromosómico se establece en el momento de la fecundación: en humanos, los machos son XY y las hembras XX. Esta diferenciación se produce gracias al gen SRY del cromosoma Y (gen conmutador del sexo), ya que es este gen el que “escoge” el camino a seguir, haciendo que se desarrolle el tejido testicular. No obstante, y aunque en ausencia del gen SRY se dé un desarrollo femenino por defecto, hay situaciones en las que el camino a seguir se frustra total o parcialmente, dando lugar a los individuos hermafroditas verdaderos, con tejido ovárico y testicular presentes simultáneamente en el individuo.

Contrariamente a lo que se ha creído durante mucho tiempo, el cromosoma Y, por sí solo, no determina el sexo de un individuo. El cromosoma Y es el portador de un factor génico capaz de determinar la formación del testículo. Además, este factor es independiente del número de cromosomas X presentes; es decir, siempre que se encuentre presente este factor determinante, se dará desarrollo testicular, sin importar si hay más o menos cromosomas X (el Síndrome de Klinefelter clásico es XXY, con variantes XXXY y XXXXY).

GENES ASOCIADOS AL DESARROLLO SEXUAL:

- **GEN SOX9** Este gen está localizado en el cromosoma 17q24.3-25.1 y funciona como factor de transcripción. Tiene una participación crucial en la diferenciación de la gónada masculina y las mutaciones con pérdida de su función están asociadas a sexo reverso XY.
- **GEN WNT** Este gen se encuentra en 1p31-35 y, su producto, es una molécula de señalización. En el sexo femenino 46,XX, WNT regula la expresión de DAX1, que suprime la expresión de SOX9 u otros genes masculinizantes. En el sexo 46,XY, SRY suprime la acción de WNT y de DAX1 y, por lo tanto, se da diferenciación testicular.
- **GEN DAX1** Este gen se localiza en Xp21.3-21.2 y codifica una proteína ácida sin dominio para la unión al DNA. La duplicación del locus DAX1 se asocia a sexo reverso XY.

16. ¿Qué es la herencia ligada al sexo? ¿Cuál es la diferencia entre mitosis y meiosis?

Cuando hablamos de herencia ligada al sexo nos referimos a las enfermedades producidas por genes anómalos de los gonosomas. Los cromosomas sexuales en el cariotipo humano son el X y el Y.

Cromosoma X	Cromosoma Y
Es un cromosoma de tamaño mediano que contiene muchos genes.	Es un cromosoma de tamaño pequeño-
Es de tipo submetacéntrico.	Es de tipo submetacéntrico.
Se han diagnosticado 527 enfermedades causadas por mutaciones de estos genes. Estas enfermedades se conocen como	La zona distal de los brazos largos está formada por heterocromatina constitutiva, es decir que no contiene

“Enfermedades ligadas al cromosoma X”, o genéricamente “Enfermedades ligadas al sexo”	genes. El resto del cromosoma si los contiene.
---	--

Las enfermedades ligadas al sexo de herencia recesiva presentan mayor importancia porque se dan con mayor frecuencia. Se denominan recesivas porque afecta a genes recesivos ligados al cromosoma X. Existen varias enfermedades de este tipo como:

- Hemofilia A
- Distrofia muscular de Duchenne
- Daltonismo

Las enfermedades ligadas al sexo de herencia dominante se producen por modificaciones en genes dominantes de esos cromosomas. Ejemplos de estas enfermedades son:

- Raquitismo resistente a la vitamina D
- Incontinencia pigmentaria

Este tipo de enfermedad afecta más a las mujeres porque presentan dos cromosomas X.

En el siguiente cuadro se muestran las diferencias entre la mitosis y la meiosis:

	Mitosis	Meiosis
Células implicadas	Se produce en las células somáticas. Puede ocurrir en células haploides o diploides ya que los cromosomas homólogos no están emparejados	Sólo se produce en las células madre de los gametos. Se produce solo en células diploides ya que precisa que los cromosomas homólogos estén emparejados.
Número de divisiones	Una sola división.	Dos divisiones celulares.
En la anafase	Se separan cromátidas hermanas.	En la primera división se separan pares de cromosomas homólogos. En la segunda división se separan cromátidas.
Sobrecruzamiento	No se produce.	Se produce entre cromosomas homólogos.
Duración	Corta	Larga.
Resultado	Dos células hijas con igual información genética.	Cuatro células hijas genéticamente distintas, con la mitad de la información genética, de la célula madre.
Finalidad	Crecimiento y renovación de células y tejidos. Mantenimiento de la vida del individuo.	Continuidad de la especie y aumento de la variabilidad genética.