

Facultad de Ciencias Médicas de Sagua la Grande

Asignatura: Bases moleculares, ontogenia, célula y tejidos

Conferencia orientadora no 2.

Profesora: Dra. Kenia Estrada López

Especialista en Embriología

Profesor asistente

Título: Ciclo celular. El genoma humano

Sumario: Ciclo celular. Características generales.

-Genoma humano.

-Conceptos principales. Características.

-División celular y sus fundamentos biológicos en la trasmisión de la información genética.

Objetivos:

-Analizar las características generales del ciclo celular, auxiliándose de la bibliografía básica y complementaria, en función de la formación del Licenciado en enfermería.

-Analizar los conceptos principales del genoma humano así como sus características generales del mismo, auxiliándose de la bibliografía básica y complementaria, en función de la formación del Licenciado en enfermería.

Ciclo celular.

El ciclo celular es un conjunto ordenado de sucesos que conducen al crecimiento de la célula y la división en dos células hijas. Las etapas, son G1-S-G2 y M. El estado G1 quiere decir «GAP 1» (Intervalo 1). El estado S representa la «síntesis», en el que ocurre la replicación del ADN.

El estado G2 representa «GAP 2» (Intervalo 2). El estado M representa «la fase M», y agrupa a la mitosis o meiosis (reparto de material genético nuclear) y la citocinesis (división del citoplasma). Las células que se encuentran en el ciclo celular se denominan «proliferantes» y las que se encuentran en fase G0 se llaman células «quiescentes».

Todas las células se originan únicamente de otra existente con anterioridad. El ciclo celular se inicia en el instante en que aparece una nueva célula, descendiente de otra que se divide, y termina en el momento en que dicha célula, por división subsiguiente, origina dos nuevas células hijas.

1 Fases del ciclo celular

La célula puede encontrarse en dos estados muy diferenciados:

El estado de no división o interfase. La célula realiza sus funciones específicas y, si está destinada a avanzar a la división celular, comienza por realizar la duplicación de su ADN.

El estado de división, llamado fase M.

Interfase

Es el período comprendido entre mitosis. Es la fase más larga del ciclo celular, ocupando casi el 90% del ciclo, transcurre entre dos mitosis y comprende tres etapas:

-Fase G1 (del inglés Growth o Gap 1): Es la primera fase del ciclo celular, en la que existe crecimiento celular con síntesis de proteínas y de ARN. Es el período que transcurre entre el fin de una mitosis y el inicio de la síntesis de ADN. Tiene una duración de entre 6 y 12 horas, y durante este tiempo la célula duplica su tamaño y masa debido a la continua síntesis de todos sus componentes, como resultado de la expresión de los genes que codifican las proteínas responsables de su fenotipo particular. En cuanto a carga genética, en humanos (diploides) son $2n$ $2c$.

-Fase S (del inglés Synthesis): Es la segunda fase del ciclo, en la que se produce la replicación o síntesis del ADN, como resultado cada cromosoma se duplica y queda formado por dos cromátidas idénticas. Con la duplicación del ADN, el núcleo contiene el doble de proteínas nucleares y de ADN que al principio. Tiene una duración de unas 10-12 horas y ocupa alrededor de la mitad del tiempo que dura el ciclo celular en una célula de mamífero típica.

-Fase G2 (del inglés Growth o Gap 2): Es la tercera fase de crecimiento del ciclo celular en la que continúa la síntesis de proteínas y ARN. Al final de este período se observa al microscopio cambios en la estructura celular, que indican el principio de la división celular. Tiene una duración entre 3 y 4 horas. Termina cuando la cromatina empieza a condensarse al inicio de la mitosis. La carga genética de humanos es $2n$ $4c$, ya que se han duplicado el material genético, teniendo ahora dos cromátidas cada uno.

La fase M, para su estudio se divide en:

- **Profase:** En esta etapa los cromosomas (constituidos de dos cromátidas hermanas) se condensan en el núcleo, mientras en el citoplasma se comienza a ensamblar el huso mitótico entre los centrosomas.
- **Metafase:** Comienza con el rompimiento de la membrana nuclear, de esta manera los cromosomas se pueden unir al huso mitótico (mediante los cinetocoros). Una vez unidos los cromosomas estos se alinean en el ecuador de la célula.
- **Anafase:** Se produce la separación de las cromátidas hermanas, las cuales dan lugar a dos cromosomas hijos, los cuales migran hacia polos opuestos de la célula.
- **Telofase:** Aquí ambos juegos de cromosomas llegan a los polos de la célula y adoptan una estructura menos densa, posteriormente se forma nuevamente la envoltura nuclear. Al finalizar esta fase, la división del citoplasma y sus contenidos comienza con la formación de un anillo contráctil.
- **Citocinesis:** Finalmente se divide la célula mediante el anillo contráctil de actina y miosina, produciendo dos células hijas cada una con un juego completo de cromosomas.

Cuando ya no se requieren más células, estas entran en un estado denominado G0, en el cual abandonan el ciclo celular y entran en un periodo de latencia, lo cual no significa que entren en reposo ya que éstas células presentan un

metabolismo activo, pues si estas células reciben el estímulo adecuado abandonan el estado G₀ y entran al G₁. Algunas poblaciones celulares altamente especializadas como las fibras musculares o neuronas al entrar en estado G₀ abandonan indefinidamente el ciclo celular.

El ser humano tiene aproximadamente 23 000 genes en 46 cromosomas. Los genes de un mismo cromosoma tienden a heredarse juntos y por eso se les llama genes ligados. En las células somáticas los cromosomas aparecen agrupados en 23 pares homólogos para producir el número diploide de 46. Hay 22 pares de cromosomas –los autosomas– y un par de cromosomas sexuales. Si el par sexual es XX, el individuo será genéticamente femenino; si el par es XY, será genéticamente masculino. Un cromosoma de cada par proviene del gameto materno u ovocito y uno del gameto paterno o espermatozoide. Así, pues, un gameto contiene un número haploide de 23 cromosomas y la unión de gametos durante la fecundación restablece el número diploide de 46.

Cada cromosoma consta de dos subunidades paralelas: cromátidas, que se juntan en una región estrecha común a ambas llamada centrómero.

Mitosis

Es el proceso por medio del cual se divide una célula, para dar origen a dos células hijas genéticamente idénticas a la célula madre. Cada célula hija recibe el complemento entero de 46 cromosomas. Antes de iniciarse la mitosis, un cromosoma duplica su ADN. Durante esta fase los cromosomas son extremadamente largos, se difunden a lo largo del núcleo y no pueden reconocerse con el microscopio óptico. Al comenzar la mitosis, los cromosomas empiezan a enrollarse, contraerse y condensarse, procesos que marcan el inicio de la profase. Ahora cada cromosoma consta de dos subunidades paralelas: cromátidas, que se juntan en una región estrecha común a ambas llamada centrómero. A lo largo de la profase los cromosomas continúan condensándose, acortándose y engrosando, pero sólo durante la prometáfase podemos identificar las cromátidas. Durante la metafase los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial y su estructura doble se vuelve visible. Todas están ancladas por microtúbulos que se extienden del centrómero al centriolo, formando el huso mitótico. Pronto el centrómero de cada cromosoma se divide, lo que da inicio a la anafase, acompañada por la migración de cromátidas a los polos opuestos del huso. Por último, durante la telofase los cromosomas se desenrollan y alargan, la envoltura nuclear se restablece y el citoplasma se divide. Las células hijas reciben la mitad del material cromosómico duplicado, así que conservan el mismo número de cromosomas que la célula madre.

Meiosis

Es la división celular que tiene lugar en las células germinales para producir gametos masculinos y femeninos: espermatozoides y ovocitos (óvulos), respectivamente. La meiosis requiere dos divisiones celulares –meiosis I y meiosis II– para reducir el número de cromosomas al número haploide de 23. Igual que en la mitosis, las células germinales masculinas y femeninas (espermatoцитos y ovocitos primarios) duplican su ADN al comenzar la meiosis I, de modo que cada uno de los 46 cromosomas se duplica en sus cromátidas hermanas. A diferencia de lo que ocurre en la mitosis, los cromosomas homólogos se alinean en pares, proceso conocido con el nombre de sinapsis. El

emparejamiento es exacto y punto por punto, salvo la combinación XY. En seguida los pares homólogos se separan en dos células hijas, convirtiendo así el número diploide en haploide. Poco después la meiosis II separa las cromátidas hermanas. Entonces cada gameto contendrá 23 cromosomas.

Los entrecruzamientos, procesos críticos de la meiosis I, son el intercambio de segmentos de cromátidas entre cromosomas homólogos emparejados. Los segmentos se rompen intercambiándose como cromosomas homólogos individuales. A medida que se realiza la separación, los puntos de intercambio quedan unidos de manera temporal y constituyen una estructura parecida a una X: un quiasma. Los aproximadamente 30 a 40 entrecruzamientos (uno o dos por cromosoma) en cada división meiótica I son muy frecuentes entre genes lejanos en un cromosoma. Al terminar las divisiones meióticas:

Aumenta la variabilidad genética mediante:

- El entrecruzamiento que redistribuye el material genético,
- La distribución aleatoria de cromosomas homólogos entre las células hijas.
- Cada célula germinal contiene un número haploide de cromosomas, con lo cual se restablece en la fecundación el número diploide de 46.

Genoma humano: Enciclopedia de toda la información genética que poseemos como especie. Comprende el ADN del núcleo de las células y el de las mitocondrias que aunque es pequeño es esencial para el funcionamiento celular.

Conjunto de todo el ADN de una célula de una especie y los genes que este contiene, los cuales llevan la información para la síntesis de proteínas del organismo, que determinan el aspecto, su funcionamiento, metabolismo, resistencia a infecciones y la presencia de enfermedades.

Los humanos tenemos 46 cromosomas en cada célula, organizados en 23 pares (22 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales XX o XY) . Recibimos 23 cromosomas de nuestra madre y 23 de nuestro padre.

Cronología del ADN

1856 – Austriaco Gregor Mendel descubre las primeras reglas de la herencia genética, mediante el estudio de sus guisantes.

Proyecto del genoma humano:

1988 - Se aprueba el proyecto, a realizar en 15 años.

1991 - Se inicia la ejecución del proyecto.

1999 - Se logra la secuencia completa del primer cromosoma

2000 - Se obtiene el primer borrador de la secuencia del genoma humano.

2003 - Se publica la secuencia completa del genoma humano.

Propósito:

Dotar al mundo de herramientas para el tratamiento y la prevención de enfermedades.

Reveló que los genes que codifican para proteínas en los humanos esta entre los 30- 35 mil.

Permite el diagnóstico prenatal de enfermedades y la localización de genes alterados, garantizando una medicina preventiva.

Enfermedades genéticas más comunes:

- Fibrosis quística
- Enfermedad de Huntington
- Síndrome de Down
- Distrofia muscular de Duchenne
- Anemia de células falciformes

Conflictos éticos y morales:

- Elegir que bebé va a nacer
- Clonar seres por su perfección

Bibliografía:

-Embriología Médica de Langman 8va edición, capítulo 1, páginas de la 18 a la 27. y capítulo 2, páginas 30 a la 36.

-Espinoza Altamirano Jesús W. El genoma humano y sus implicancias jurídico penales dentro de la antropología jurídica. Tesis Digitales UNMSM, Capítulo 2. Disponible en el Aula Virtual.

-Núñez Vidales R, Escalona Mugica JR. Ciclo Celular. Artículo disponible en el Aula Virtual